

Gabriel Aprodu

Dan George Goția

Bogdan Savu

CHIRURGIE PEDIATRICĂ

326.132

BIBL. CENTR. UNIV.
"M. EMINESCU" IASI
III 271.804



351362
B.C.U. IASI



Editura "Gr. T. Popa"
IASI 2001

Pentru iconografia volumului s-au folosit aproape în totalitate fotografii executate de Dr. B. Savu, reprezentând cazuri operate de primul autor.

Gabriel Aprodu

Dan George Goția

Bogdan Savu

CHIRURGIE PEDIATRICĂ

ISBN 973-83384-0-8

15. MAL 2003

"Chirurgia pediatrică are un caracter special pentru că se adresează unui organism în perioada de creștere și trebuie avute în vedere nu doar rezultatele imediate ale tratamentului, ci și rezultatele definitive, la sfârșitul perioadei de creștere".....

Marcel FEVRE

Referenți:

Alexandru PESAMOSCA
Profesor chirurgie pediatrică
Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila" București
Membru al Academiei Române de Științe Medicale

Mihai R. DIACONESCU
Profesor de chirurgie
Universitatea de Medicină și Farmacie "Gr.T.Popa" Iași

Marin BURLEA
Conferențiar Catedra Pediatrie
Universitatea de Medicină și Farmacie "Gr.T.Popa" Iași

ISBN 973-85384-0-8

GOARCA ALEXANDRA

CUPRINS

M.G. 1
2009.

INTRODUCERE	Pag.5
CAPITOLUL I: Diagnosticul prenatal al malformațiilor	Pag. 7
CAPITOLUL II: Patologia capului și gâtului (Dan George Goția)	Pag.15
Despicătura labiovelopalatină	Pag.16
Fistulele și chisturile congenitale cervicale laterale	Pag.17
Formațiuni tumorale cervicale mediane	Pag.18
Patologia ganglionilor limfatici cervicali	
CAPITOLUL III: Urgențe ale aparatului respirator	Pag. 24
Sindromul Pierre-Robin	Pag. 24
Atrezia choanelor	Pag. 24
Atelectazia pulmonară	Pag. 25
Malformațiile pulmonare	Pag. 29
Agenezie și hipoplazia pulmonară	Pag. 30
Atrezie esofagiană	Pag. 35
Fistula esotraheală fără atrezie (în "H")	Pag. 36
Fisura laringo-traheo-esofagiană	Pag. 37
Stenoza esofagiană postcaustică (Dan George Goția)	Pag. 39
Meguesofagul	Pag. 41
Pleureziile purulente și pneumotoraxul (Dan George Goția)	
CAPITOLUL IV: Patologia diafragmului	Pag.45
Hernia diafragmatică	Pag.50
Eventrația congenitală a diafragmului	Pag.51
Hernia diafragmatică retrosternală	Pag.52
Refluxul gastroesofagian	
CAPITOLUL V: Defecte ale peretelui abdominal anterolateral	Pag.63
Generalități	Pag.64
Omfalocelul	Pag.66
Gastroschizul (laparoscizul)	Pag.68
Hernia ombilicală (Dan George Goția)	Pag.68
Herniile liniei albe supraombilicale (Dan George Goția)	Pag.69
Hernia inghinală (Dan George Goția)	Pag.72
Chistul de cordon spermatic (Dan George Goția)	Pag.72
Hidrocelul testicular pur (Dan George Goția)	
CAPITOLUL VI: Patologia peritoneului (Dan George Goția)	Pag.75
Sindromul peritonitic neonatal	Pag.76
Peritonita încapsulată a nou-născutului	Pag.76
Peritonitele neonatale prin perforație	Pag.77
Peritonitele neonatale fără perforație	Pag.78
Peritonitele acute ale sugarului	Pag.79
Peritonitele acute ale copilului	Pag.83
Hemoperitoneul nou-născutului	
CAPITOLUL VII: Patologia aparatului digestiv	Pag.87
Atreziile și stenozele intestinale	Pag.93
Malrotația intestinului și viciile de acolare	Pag.96
Stenoza hipertrofică de pilor (Dan George Goția)	Pag.98
Invaginația intestinală a sugarului (Dan George Goția)	Pag.102
Invaginația intestinală a copilului (Dan George Goția)	Pag.103
Ileusul meconial	Pag.108
Boala meconială a copilului	

Megacolonul congenital
Pseudoobstrucția intestinală cronică
Apendicita acută
Prolapsul rectal (Dan George Goția)
Polipii rectocolici (Dan George Goția)
Sindromul de hipertensiune portală la copil
Enterocolita ulceronecrotică
Dilatația congenitală a căilor biliare
Malformații anorectale
Extrofia cloacală

CAPITOLUL VIII: Patologia aparatului urogenital

Hidronefroza congenitală
Megaureterul
Valvele de uretră posterioară
Extrofia de vezică
Epispadias (Dan George Goția)
Hipospadias (Dan George Goția)
Fimoza și parafimoza (Dan George Goția)
Anomaliile de migrare testiculară
Sindromul de "scrot acut" la copil
Enurezisul (Dan George Goția)
Coalescența micilor labii (Dan George Goția)
Hidro și hematocolposul (Dan George Goția)
Hidro și hematometria (Dan George Goția)

CAPITOLUL IX: Tumorile copilului

Tumorile renale ale copilului
Neuroblastomul
Rabdomiosarcomul
Tumorile cu celule germinale – generalități
Teratomul
Tumora sacului vitelin
Germinomul
Gonadoblastomul
Carcinomul embrional
Coriocarcinomul
Tumori maligne primitive ale ficatului

CAPITOLUL X: Patologia pielii și ale țesuturilor moi

Hemangioame și malformații vasculare

CAPITOLUL XI

Stări de intersexcualitate (Bogdan Savu)

CAPITOLUL XII

Aplicații ale procedurilor de chirurgie plastică, reparative și de microchirurgie în chirurgia copilului (Bogdan Savu)

CAPITOLUL XIII

Elemente de teratologie clinică umană (Bogdan Savu)

BIBLIOGRAFIE

Bibliografie selectivă

Pag.110
Pag.117
Pag.122
Pag.127
Pag.128
Pag.130
Pag.140
Pag.148
Pag.150
Pag.162

Pag.169
Pag.171
Pag.175
Pag.178
Pag.180
Pag.180
Pag.182
Pag.183
Pag.185
Pag.187
Pag.188
Pag.188
Pag.189

Pag.193
Pag.199
Pag.206
Pag.215
Pag.219
Pag.220
Pag.221
Pag.221
Pag.221
Pag.222
Pag.225

Pag.233

Pag.241

Pag.247

Pag.253

Pag.257

INTRODUCERE

Acest curs este adresat studenților în medicină cât și secundarilor (rezidenților) de chirurgie generală, chirurgie pediatrică, ortopedie pediatrică și în general medicilor de medicină generală. Elementul esențial ce ar trebui subliniat de la început este "copilul nu este un adult în miniatură" și că implicit o afecțiune întâlnită la adult și la copil în nici un caz nu se tratează identic. Particularitățile morfofuncționale ale copilului și procesul permanent de creștere conferă și bolilor sale un caracter aparte.

Ce este chirurgia pediatrică? Răspunsul ar trebui să fie simplu: este disciplina chirurgicală ce diagnostichează și tratează prin manevre operatorii afecțiunile chirurgicale ale copilului de la vârsta de o oră la 18 ani. Dar așa cum în chirurgia adultului s-au identificat (ca o necesitate) atâtea alte specialități (chirurgie digestivă, urologie, ortopedie, chirurgie toracică etc.), așa și chirurgia copilului cuprinde specialități complet separate, inclusiv în România, cum sunt chirurgia viscerală și ortopedia pediatrică, urologia pediatrică, ortopedia neo-natală, chirurgia plastică a arsurilor. Revenind asupra definiției, trebuie subliniat că patologia chirurgicală curentă alături de chirurgia neonatală, chirurgia malformațiilor, chirurgia tumorilor constituie arii specifice și definitorii ale chirurgiei viscerele pediatriche.

Pentru medicul de medicină generală necunoașterea elementelor de bază ale chirurgiei pediatriche poate avea consecințe grave pentru micul pacient, familie și societate. De exemplu, urgențele chirurgicale ale nou-născutului nu sunt suficient cunoscute și, fapt mai grav, nu sunt recunoscute de medic pentru a fi tratate corect.

Scopul acestei lucrări este să ofere datele necesare oricărui medic, de orice specialitate, pentru a cunoaște și a recunoaște afecțiunile chirurgicale ale copilului.

CAPITOLUL I

Diagnosticul antenatal al malformațiilor
Anomalii structurale

DIAGNOSTICUL ANTENATAL AL MALFORMAȚILOR

De mai mult timp, diagnosticul antenatal al malformațiilor a suscitat un interes deosebit deoarece există malformații care, diagnosticate în perioada intrauterină, beneficiază de tratament chirurgical de maximă urgență (ex. laparoscizis, uropatii obstructive). De asemenea, există afecțiuni incompatibile cu viața sau fără soluție terapeutică eficientă (ex. anencefalia) ce pot fi diagnosticate antenatal. În ultimii 30 ani s-au realizat progrese importante în înțelegerea, diagnosticul și abordarea terapeutică a anomaliilor fetale. S-au introdus în practică atât metode „screening” cât și tehnici complexe și invazive pentru identificarea diverselor anomalii. Progresele înregistrate permit programarea nașterii la timpul și în locul cel mai potrivit.

Teste „screening” ale sarcinii

Se adresează cazurilor în care antecedentele familiale, antecedente personale (consumul de alcool sau droguri), examinarea clinică (polihidramnios sau oligohidramnios) au sugerat posibilitatea existenței unor anomalii fetale.

-dozarea alfa-fetoproteinei în serul matern. AFP este o proteină normală a serului fetal sintetizată de ficat. Este prezentă în lichidul amniotic, excretată de rinichi. Trece în sângele matern, prin circulația placentară, din a 12-a săptămână de sarcină și atinge concentrația maximă în săptămâna 30-32-a.

Anomalii fetale care afectează lichidul amniotic pot fi detectate prin dozarea în serul matern a AFP (defecte ale tubului neural, defecte ce afectează deglutiția-atrezii). Niveluri scăzute ale AFP în serul matern se întâlnesc în trisomiile 18, 21 și hernia diafragmatică congenitală. Se mai cercetează estradiolul neconjugat (UE3) și gonadotrofina corionică (HCG) pentru diagnosticul trisomiei 21.

-ecografia uterului gravid este metoda larg folosită. În Europa de Vest a fost transformată într-o metodă de rutină. Este specifică în 99% din cazuri și are o rată de 0,1% de rezultate fals pozitive.

Tehnici de diagnostic antenatal

Îmbunătățirea și perfecționarea tehnicilor au permis diagnosticul a sute de afecțiuni, atât boli cromozomiale, defecte metabolice cât și malformații de diverse tipuri.

Tehnici invazive

1. Amniocenteza se efectuează aspirând prin puncție, cu un ac transabdominal, 20 ml lichid amniotic. Amniocenteza poate diagnostica cu acuratețe afecțiuni cromozomiale sau boli metabolice și se adresează stadiilor tardive de sarcină.

2. Cercetarea vilozităților corionice efectuată, de obicei, între săptămânile a 9-a și a 12-a de sarcină, prin biopsie de placentă transvaginal și transcervical.

3. Amniocenteza precoce se efectuează la sfârșitul primului și începutul celui de al doilea trimestru de sarcină. Mostrele de țesut, obținute prin puncție, supuse tehnicilor îmbunătățite de culturi de țesuturi pot pune diagnosticul cu fidelitate.

4. Cercetarea sângelui din cordonul ombilical are avantajul că oferă pentru cercetare un țesut fetal specific (sângele) și că permite administrarea unei transfuzii.

Tehnici neinvazive

1. ultrasonografia. Poate nicăieri în medicină tehnologia n-a evoluat atât de rapid ca în imagistica diagnosticului ultrasonografic antenatal. S-au stabilit nonnogramme cu dezvoltarea fetală și pentru recunoașterea, în comparație, a defectelor anatomice. Examenul ultrasonografic al uterului gravid a fost introdus în practică în jurul anului 1970 și este în continuare folosit în următoarele circumstanțe:

Cercetarea anatomiei și funcției cordului. Pentru detectarea tulburărilor de ritm cardiac fetal se asociază instrumentar Doppler; aceste două tehnici sunt folosite pentru a verifica viabilitatea fătului și pentru a supraveghea ritmul cardiac fetal în timpul sarcinii. Dezvoltarea aplicațiilor Doppler permit studierea concomitentă atât a anatomiei cât și a funcției cordului, progresele recente permițând transplantul cardiac în perioada neo-natală.

Depistarea malformațiilor:

-necorectabile (anencefalie, displazii scheletice, hidrocefalie gravă).
-corectabile; există o multitudine de afecțiuni care odată diagnosticate pot fi mult mai eficient tratate în urgență neo-natală (gastroschizis)

Malformații ce pot fi depistate prin ecografia uterului gravid:

-Malformații ale sistemului nervos central: anencefalie, hidrocefalie, microcefalie, meningoencefalocel (sincipital, occipital). Unele dintre aceste malformații fiind greu de tratat sau altele neavând tratament, determină avortul terapeutic.

-Malformații toracice:

-boala chistică pulmonară congenitală ce cuprinde la rândul ei patru entități (adenomatoza pulmonară chistică, sechestrația pulmonară, emfizemul lobar congenital și chistul bronhogenic) și care poate evolua dramatic imediat după naștere sub forma sindromului de detresă respiratorie a nou-născutului, cazurile găsindu-se rezolvarea în centre chirurgicale specializate și dotate corespunzător (inclusiv ECMO).

-Malformații abdominale: atrezii (duodenale, intestinale), peritonite meconiale. Un capitol aparte îl reprezintă chisturile ovariene care odată diagnosticate ecografic, în perioada intrauterină, pot fi urmărite după naștere și arareori, doar în caz de torsiune, este necesară intervenția chirurgicală.

-Malformații ale aparatului urinar: rinichi polichistic, displazie multichistică și mai ales, uropatii obstructive. Dintre toate uropatiile obstructive, cea mai gravă este valva de uretră posterioară. Nu se diagnostichează antenatal obstacolul propriu-zis dar uretero-hidronefroza bilaterală poate sugera diagnosticul. În această categorie a

uropatiilor obstructive mai cităm megaureterul primar obstructiv și hidronefroza prin viciu de joncțiune pielo-ureterală.

-Malformații ale peretelui abdominal: laparoscizis, omfalocel, extrofia cloacală.

În literatură este citat și diagnosticul antenatal al tumorilor (neuroblastom fetal). Dar ar fi și mai ușor de diagnosticat un teratom sacrococcigian.

Terapia fetală

Recunoașterea în perioada antenatală a diferitelor malformații a permis tentativa de corecție a acestora „in utero”. Noua metodă de terapie este încă la început și s-a adresat uropatiilor obstructive, pentru care s-a făcut drenajul minim în amonte de obstacol, hidrocefaliei, prin plasarea unui șunt ventriculo-peritoneal. Unele tentative s-au soldat cu eșecuri (ex. tentativa de corecție „in utero” a herniei diafragmatice congenitale). Se anticipează totuși, că într-un număr limitat de cazuri, o astfel de chirurgie fetală va putea fi abordată în mod benefic.

ANOMALII STRUCTURALE

În 1966 David Smith a introdus termenul de „dismorfologie” ca fiind preocuparea geneticienilor și neonatologilor în recunoașterea anomaliilor structurale. Unele anomalii sunt ușor de recunoscut și diagnosticul lor nu pune probleme, altele sunt inaparente și necesită mijloace, adesea sofisticate, de diagnostic.

Erori în morfogeneză

Există 3 tipuri majore:

- Malformația reprezintă un defect în structura unui organ sau a unei părți din corp datorită unui proces anormal de dezvoltare. Cauzele care pot determina erori în morfogeneză pot fi genetice, teratologice sau de altă natură. Malformațiile pot fi unice sau multiple când constituie sindroame plurimalformative (sindromul cu anomalii congenitale multiple).

- Deformația reprezintă forma sau poziția anormală pe care o dobândește un segment din corp datorită unor factori mecanici ce acționează, de obicei, prenatal. Există cauze extrinseci (anomalii ale uterului) sau cauze intrinseci (oligoamnios) ce pot determina apariția deformațiilor. Rareori, deformațiile pot apare la copil și după naștere (genu varum rahitic).

Amputațiile (înteruperile) se referă la defecte ale unui organ sau segment de trunchi datorate unor cauze vasculare, compresive ce determină distrucții tisulare (necroze, amputații). La fel, pot exista factori extrinseci -infecții, traumatisme, ce pot determina bride intrauterine care pot acționa ca un garou (maladia amniotică) sau factori intrinseci (accidente vasculare intrauterine).

CAPITOLUL II

AFECTIUNI ALE CAPULUI ȘI GÂTULUI

Despicătura labiovelopalatină

Fistule și chisturi congenitale cervicale laterale

Formațiuni tumorale cervicale mediane

Patologia ganglionilor limfatici cervicali

DESPICĂTURILE LABIO-MAXILO-PALATINE

Sunt embriopatii legate de o tulburare în dezvoltarea regională survenită în primele săptămâni de sarcină, între a 4-a și a 12-a săptămână.

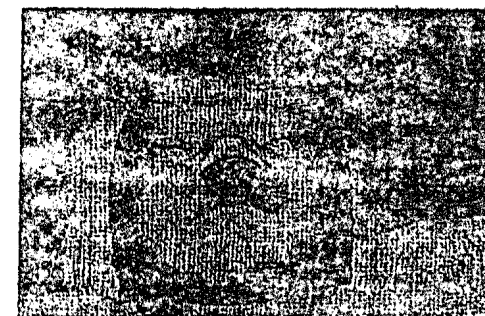
Frecvența este de 1-2/1000 nașteri, procentul cel mai mare fiind în Orient. Numai în 25% din cazuri poate fi implicat un factor genetic. Malformația este mai frecventă pe partea stângă, sexul masculin fiind mai des afectat.

Forme anatomice:

1. Despicătura labială simplă uni sau bilaterală: buza roșie, buza albă, uneori planșeu narinar.
2. Despicătura labio-maxilară unilaterală (incompletă): buza roșie, buza albă, planșeu narinar, rebord gingival. Se poate asocia cu o despicătură labială simplă controlaterală.
3. Despicătura labio-maxilo-palatină unilaterală (incompletă): buza roșie, buza albă, planșeu narinar, rebord gingival, palatul dur și palatul moale.
4. Despicătura labio-maxilo-palatină bilaterală.
5. Despicăturile palatine:
 - despicătura palatină completă
 - despicătura velară
 - lueta bifidă



DLVP simplă



DLVP completă bilaterală



Tratament

Operația reparatorie poate fi efectuată la orice vârstă, chiar în perioada neo-natală, dar cicatricile vicioase și imperfecțiunile cosmetice vor fi mai frecvente. În 1982, Lindsay recomandă keiloplastia la 1 lună și jumătate – 3 luni.

Atitudinea terapeutică adoptată la majoritatea chirurgilor pediatri este de a efectua keiloplastia la vârsta de 5-6 luni iar urano-stafilografia și gnatorafia (refacerea rebordului gingival) la 16-18 luni.

Școala franceză de chirurgie pediatrică a introdus recent conceptul stafilorafiei (veloplastiei) precoce la vârsta de 3 luni, la 6 luni efectuând keilo-rinoplastia funcțională, gnatorafia și uranorafia (refacerea palatului dur) în același timp operator.

Tratamentul se continuă pe toată durata creșterii prin tratament ortodontic, foniatic, corecții chirurgicale estetice sau închiderea chirurgicală a fistulelor palatine reziduale.

FISTULELE ȘI CHISTURILE CONGENITALE CERVICALE LATERALE

Sunt relicve ale arcurilor și șanțurilor branhiiale. Cele mai frecvente provin din al doilea șanț branhiial; fistulele provenind din primul șanț branhiial au o frecvență de 1/90 resturi branhiiale (Hidman și Light), fiind cele mai rare.

Fistulele provenite din primul șanț branhiial

Din acest grup trebuie excluse malformațiile minore, cum sunt chisturile și sinusurile preauriculare, care reprezintă incluzii epiteliale ale celor 6 muguri ce formează pavilionul auricular și conductul auditiv extern. Nici fibrocondroamele preauriculare nu intră în această categorie.

Chistul primului șanț branhiial este o tumefiere alungită în plan orizontal plasată posterior sau sub pavilionul auricular, ori imediat submandibular.

Fistula primului șanț branhiial se deschide imediat sub mandibulă și deasupra hioidului. Rareori sunt fistule complete care se deschid proximal în porțiunea membranoasă sau osoasă a conductului auditiv extern. De obicei sunt fistule oarbe externe.

În afară de forma clinică trebuie reținute raporturile foarte variabile cu glanda parotidă și cu nervul facial.

Fistulele provenite din al doilea șanț branhiial

Reprezintă categoria cu incidența cea mai crescută dintre toate fistulele congenitale laterale ale gâtului.

Fistula completă este forma obișnuită, mai rare fiind fistulele oarbe interne; chistul celui de al doilea șanț branhiial este forma întâlnită de obicei la adult. Fistula completă de calibru redus și cea oarbă externă elimină prin orificiul extern plasat pe linia marginii anterioare a sterno-cleido-mastoidianului un lichid vâcos, filant. Fistulele complete de calibru mare permit exteriorizarea alimentelor lichide ingerate (de obicei lapte).



Rosenmüller.

Chistul șanțului al doilea branhiial este plasat pe marginea anterioară a sterno-cleido-mastoidianului în porțiunea sa superioară și se continuă în profunzime cu un traiect fistulos (fistulă oarbă internă) care se deschide tot în dreptul fosetei amigdalene, de obicei înăpoia pilierului amigdalian posterior.



Extirparea traiectului fistulos trebuie să fie completă pentru a evita recidiva și cronicizarea. Vârsta operației este atunci când a fost diagnosticată, ca de altfel pentru toate resturile arcurilor și șanțurilor branhiiale; de reținut însă că trebuie să treacă cel puțin 3 luni de la ultimul puseu infecțios.

Fistulele și chisturile provenite din al treilea șanț branhiial

Sunt extrem de rare. Teoretic orificiul fistulos extern este plasat pe marginea anterioară al fascicolului claviclar de inserție a sterno-cleido-mastoidianului; fistula trece prin spatele arterei carotide interne apoi merge medial deasupra nervului spinal și abordează hipofaringele în dreptul sinusului piriform.

FORMAȚIUNILE TUMORALE CERVICALE MEDIANE

Chisturile dermoide

Au aceeași localizare ca și chistul de canal tireoglos, în dreptul osului hioid, dar sunt mai superficiale. Nu se mobilizează cu deglutiția și deseori sunt aderente la tegumentele supraiacente. Nu au conexiuni cu hioidul sau alte structuri ale gâtului.

Chisturile canalului tireoglos

Încep să apară după vârsta de 6 luni, dar de obicei se diagnostichează după vârsta de 2 ani. Localizarea obișnuită este exact pe linia mediană, fie în dreptul hioidului, fie imediat sub acesta. Sunt de 3 ori mai frecvente decât resturile provenind din șanțurile branhiiale.



Se prezintă ca o masă tumorală asimptomatică, dar atunci când se infectează prin penetrarea florei bucale prin foramen caecum de la baza limbii; au evoluția obișnuită a oricărei supurații cu fistulizare cervicală spontană sau chirurgicală; ulterior se constituie o fistulă cronică. Niciodată chistul de canal tireoglos în afara supurației nu se deschide la piele sub formă de fistulă inițială, întrucât embriologic canalul tireoglos merge de la baza limbii la lobul piramidal al tiroidei și nu la tegumentele cervicale.

Chistul este mobil cu deglutiția în sens cranio-caudal și nu are aderențe tegumentare.

Localizări mai rare: lingual, submentonier (imediat deasupra hioidului), suprasternal. Numai 1% din cazuri sunt localizate lateral de linia mediană.

Extirparea chirurgicală se face la vârsta diagnosticării, de preferat înainte de apariția unui proces supurativ care îngreunează actul chirurgical și predispune la extirpări incomplete cu creșterea riscului fistulei cronice. Traiectul fistulos trebuie urmărit până la baza limbii.

PATOLOGIA GANGLIONILOR LIMFATICI CERVICALI

Patologia acută

Debutul este adesea la 2-3 zile după o infecție respiratorie superioară prin împăstare dureroasă latero-cervicală, febră și ușor edem al tegumentelor supraiacente (adenită acută, formă nesupurată).

După câteva zile de evoluție se constituie supurația în ganglionii limfatici, adevăratul adenoflegmon laterocervical, cu toate semnele colecției purulente prezente (tumor, calor, dolor, rubor).

Localizarea mai frecventă este jumătatea superioară a gâtului.

Unele flegmoane au un caracter mai particular și o evoluție mai gravă: flegmonul lemnos al planșeului bucal, flegmonul retrofaringian.

Tratament: în faza nesupurativă antibiotice, în faza de colecție purulentă incizie și drenaj asociate cu antibioterapie.

Patologia cronică

Este de etiologii diverse și gravități diferite: tuberculoză, micoză, inflamație cronică nespecifică, toxoplasmoză, mononucleoză, limforeticuloză benignă de inoculare Mollaret (boala ghearelor de pisică), neoplazie.

Ca orientare etiologică a diagnosticului, frecvent adenopatiile din ½ inferioară a gâtului sunt de natură neoplazică (limfoame hodgkiniene sau nonhodgkiniene).

Aspectul clinic diferă după etiologie:

- **Tuberculoza:** ganglion unic, mare, înconjurat de o coroană de ganglioni mai mici, inițial fără periadenită (cloșca cu pui). Ulterior se formează un bloc ce poate fistuliza eliminând cazeum (scrofuloza).
- **Micozele:** clinic sunt foarte asemănătoare cu tuberculoza, dar după fistulizare se elimină o secreție filantă din care, la cultură pe medii specifice, se izolează micelii.
- **Neoplaziile:** adenopatia este inițial supraclaviculară, unilaterală, apoi se bilateralizează. Ganglionii sunt bine individualizați, fără periadenită, uneori atingând dimensiuni impresionante (gât proconsular). Ganglionii duri sunt caracteristici pentru limfomul hodgkinian, iar cei renitenți, elastici, pentru cel nonhodgkinian.

Pentru diagnosticul diferențial al acestor etiologii este necesar un examen clinic foarte amănunțit, cercetarea etiologiei tuberculoase prin IDR la tuberculină și radiografie toracică, IDR la toxoplasmină, cercetarea sindromului biologic paraneoplazic (creșterea VSH, fibrinogen, α -2-globulina, LDH, hiperplachetoza).

Cazurile care nu au fost elucidate etiologic și care sunt frecvente vor fi supuse biopsiei chirurgicale pentru examen histopatologic.

CAPITOLUL III

PATOLOGIA CHIRURGICALĂ A TORACELUI

Urgențe respiratorii ale nou-născutului

Atrezia esofagiană

Fistula esotraheală în "H"

Fanta laringotraheoesofagiană

Stenoza esofagiană postcaustică

Megaesofagul idiopatic

Pleurezii și pneumotorax

URGENTE ALE APARATULUI RESPIRATOR

Sindromul de detresă respiratorie a nou-născutului poate fi produs prin:

- Obstrucția căii aeriene;
- Înlocuirea volumului aerului din plămâni;
- Insuficiența parenchimatoasă pulmonară.

Este imperios necesar a fi cunoscute o serie de aspecte particulare ale respirației copilului:

- Nou-născutul respiră exclusiv pe nas cu excepția perioadelor când plânge. Abilitatea de a respira pe gură și-o câștigă de-a lungul câtorva luni.
- Inspirul se datorește excursiilor diafragmului, musculatura intercostală și mușchii respiratori accesorii având rol limitat în ventilație. Inspirul poate fi afectat în malformații ale sternului sau întregii cuști toracice, ce pot determina o "respirație paradoxală" ce contribuie și ea la insuficiența respiratorie.
- Căile aeriene sunt mici și flasce (ex. traheomalacia), obturându-se ușor cu mucus sau datorită edemului unei mucoase al cărei corion este extrem de lax. Când copilul are traheomalacie căile aeriene se colabează la presiuni mici.
- Copilul cu dispnee înghite volume mari de aer, își destinde stomacul și intestinele fiindu-i împietată astfel activitatea diafragmului.

Clasificarea urgențelor respiratorii ale nou-născutului:

1. urgențe respiratorii ale căilor superioare
 - 1.1. micrognația (sindromul Pierre-Robin);
 - 1.2. macroglosia din hipotiroidismul congenital sau din limfangioamele de limbă;
 - 1.3. atrezia choanelor;
 - 1.4. tumori sau chisturi tiroidiene, tiroida aberantă (în faringe sau în alte zone ale gâtului);
 - 1.5. stenoze ale laringelui sau traheei, obstacole prin membrane, chisturi sau tumori, paralizia corzilor vocale.
2. urgențe respiratorii intratoracice
 - 2.1. atelectazia;
 - 2.2. pneumotoraxul și pneumomediastinul;
 - 2.3. pleurezii și chilotorax;
 - 2.4. chisturi, tumori și sechestrații pulmonare;
 - 2.5. traheomalacia și bronhomalacia;
 - 2.6. emfizemul lobar congenital;
 - 2.7. hernia diafragmatică congenitală;

- 2.8. atrezia esofagiană și fistula eso-traheală;
- 2.9. anomalii vasculare (persistența canalului arterial);
- 2.10. tumori și chisturi mediastinale.

Sindromul Pierre-Robin este un defect congenital care asociază micrognație, glosoptoză și despicătură palatină. Maxilarul inferior hipoplazic și acțiunea de suptune puternică a limbii pot determina "căderea" limbii și ocluzia laringelui cu asfixie secundară. Copilul necesită îngrijiri speciale:

- va fi menținut și alimentat în poziție culcat pe abdomen (prone position);
- uneori este necesar să fie alimentat pe tub naso-gastric sau chiar să-i fie instalată gastrostomie;
- dacă măsurile conservatoare eșuează este necesară menținerea permeabilității căilor aeriene superioare prin traheostomie;
- alte metode chirurgicale (fixarea transfixiantă a limbii, hiomandibulopexia) și-au dovedit ineficiența.

Cu timpul maxilarul inferior se dezvoltă normal și cu cât crește în vârstă copilul învață să-și mențină limba într-o anumită poziție care împiedică ocluzia căilor aeriene superioare.

Atrezia choanelor este ocluzia completă a orificiilor posterioare. Când este unilaterală poate fi asimptomatică. Ocluzia poate fi membranoasă în 10% din cazuri sau osoasă în 90% din cazuri. Când ocluzia este bilaterală detresa respiratorie se manifestă printr-o retracție importantă a peretelui toracic în inspir însoțită de un sunet aparte. Copilul ține capul cu gâtul în hiperextensie, fiind evident un efort în actul respirației, iar copilul se alimentează cu dificultate. Diagnosticul se pune prin imposibilitatea trecerii unei sonde prin nas spre faringe. De asemenea se poate evidenția obstrucția instilându-i copilului, aflat în decubit dorsal, un produs radioopac pe cele două narină. Tratamentul este o urgență și constă în menținerea permeabilității căilor aeriene prin introducerea unei pipe în gura copilului. Obstacolul membranei sau osos poate fi înlăturat prin excizie transpalatală directă sau poate fi funcțional și lărgit folosind un dilatator Heggar. Pentru a preveni strictura, noul orificiu este dilatat timp de 5 săptămâni cu un tub de material plastic lăsat pe loc.

Atelectazia pulmonară; căile aeriene ale fătului sunt în mod normal ocupate de un fluid format în pulmoni. Acest fluid se exprimă din trahee și ia parte la formarea lichidului amniotic. La primele tentative de respirație în timpul nașterii fătul poate inhala lichid amniotic, meconiu sau sânge. Când căile aeriene sunt umplute cu acest fel de conținut aerarea pulmonului nu se produce.

Atelectazia manifestată prin asfixie perinatală datorată aspirației la naștere poate fi suspectată când are loc o naștere laborioasă și copilul are bradicardie. Sunt predispuși aspirației copiii cu greutate mică la naștere și cei cu scor Apgar mic. Uneori copilul are lichid amniotic sau meconiu în cavitatea bucală sau faringe.

Radiografia toracică relevă zone de absență a aerării pulmonului în contrast cu zone de aerare. Atelectazia odată constituită deschide drumul producerii pneumoniei și instalării sepsisului.

Tratamentul este o mare urgență. Se practică aspirație faringiană și se face intubație orotraheală. Pe sonda endo-traheală se aspiră în continuare conținut pătruns în căile aeriene superioare și se încearcă ventilația. Uneori e necesară chiar bronhoscopia și aspirația resturilor de meconiu ce obstruează bronhiile. Apoi se caută cu ajutorul ventilației asistate să se amelioreze concentrația oxigenului în aerul inspirat, umidifierea lui și apoi menținerea concentrației în oxigen a sângelui arterial la valori de 60-80 mmHg. La măsurile enunțate se pot adăuga tratamentul postural și tapotarea toracelui. Folosită ades în terapia respiratorie, ventilația cu presiune pozitivă trebuie evitată în aceste cazuri datorită riscului pneumotoraxului.

Malformațiile pulmonare cuprind chisturile pulmonare, sechestrațiile și emfizemul lobar, toate putând cauza sindrom de detresă respiratorie prin hiperinflația sau prin compresiunea parenchimului pulmonar normal sau printr-o infecție secundară. Deși aceste afecțiuni au în comun același spectru patologic, pot fi diferențiate pe baza aspectului clinic și radiologic.

Embriologie

După separarea de esofag, traheea se bifurcă în regiunea cervicală la embrionul de 4 mm. Traheea și bronhiile coboară spre torace și formează mugurii bronșici de la vârsta de 6 săptămâni. Toți mugurii bronșici sunt prezenți la embrionul de 23 mm. Din a 24-a săptămână de viață toți mugurii bronșici formează alveole. Formarea alveolelor continuă și după naștere (până la 4-8 ani). Agenezia sau hipoplazia unui pulmon tradează o insuficiență de dezvoltare în primele 4 săptămâni. Sechestrația își are originea între a 6-a și a 8-a săptămână de viață iar chisturile pulmonare mai târziu, în a 24-a săptămână, reprezentând un proces anormal de înmugurire sau o transformare diverticulară a ramurilor bronșice.

Chisturile pot fi:

- congenitale
 - pulmonare propriu-zise (adenomatoza pulmonară chistică)
 - bronhogene
- câștigate, denumite pneumatocele, ce apar în cadrul stafilocociei pleuro-pulmonare.

Acestea pot fi deosebite de chisturile pulmonare congenitale prin faptul că sunt tapetate de un epiteliu de tip respirator, dar pereții vor avea în structură nu fibre musculare netede ci țesut fibros.

Chisturile pulmonare congenitale sunt localizate în interiorul parenchimului pulmonar, pe când chisturile bronhogene sunt plasate paratraheal sau în mediastin și

sunt tapetate de un epiteliu columnar ciliar pseudostratificat. Peretele conține mușchi neted, țesut elastic și cantități variabile de cartilaj. Aspectul radiologic al unui chist poate sugera că este unilocular dar la intervenția chirurgicală se constată că este multilocular.

Adenomatoza pulmonară chistică (APC) este o entitate separată diferită de chisturile pulmonare simple, uni sau multiloculare, prin următoarele caracteristici:

- absența cartilagiului bronșic;
- absența glandelor tubulare bronșice;
- prezența epiteliului columnar înalt de tip mucinos;
- supraproducția de structuri bronșice terminale fără diferențiere alveolară;
- creșterea de volum masivă a segmentului (lobului) afectat ce determină compresiunea altor structuri toracice.



Stocker în 1977 a clasificat APC în trei tipuri:

- tipul I comportă chisturi mari cu perete subțire și neted. Actualmente, acest tip reprezintă chistul solitar sau multilocular descris anterior;
- tipul II cuprinde chisturi de dimensiuni mici (mai mici de 1 cm diametru) care se amestecă cu parenchimul pulmonar;
- tipul III constă în leziuni ce ocupă întregul lob sau pulmon și este compus din multiple structuri ce mimează structura bronșiolcelor amestecat cu mase de țesut alveolar tapetate de epiteliu. Mulți copii cu APC tip III sunt prematuri sau au alte malformații asociate. Această formă de APC este uneori considerată o formă de sechestrație pulmonară căci se asociază cu anomalii ale arterelor sistemice.

Diagnostic

APC se distribuie în mod egal pe sexe, cuprinzând unul, doi lobi sau tot pulmonul. Se manifestă cu detresă respiratorie, cianoză, deplasarea mediastinului și fenomene de suprainfecție. Aspectul radiologic cu multiple imagini aeriice poate preta la confuzie cu hernia diafragmatică congenitală, după cum aspectul chistic unic

poate sugera un emfizem lobar congenital, un abces pulmonar sau un chist bronhogen.

Tratamentul este chirurgical și constă în rezecție, lobectomie sau pneumectomie.

Emfizemul lobar congenital este o cauză improtantă de detresă respiratorie. Se caracterizează printr-o hiperinflație severă a unui singur lob ce determină atelectazia și compresiunea celorlalți lobi și bascularea mediastinului, hernierea pulmonului afectat depășind linia mediană. Lobul superior stâng este interesat în 47% din cazuri, lobul mijlociu drept în 28%, lobul superior drept în 20% iar lobi inferiori în 5% din cazuri.



Cauza emfizemului lobar congenital (ELC) este necunoscută dar au fost sugerate ca posibile cauze:

- peretele bronșic cu un suport cartilaginos insuficient;
- mucoasă "în exces";
- stenoză bronșică;
- dop de mucus;
- compresie bronșică.

Mecanismul de producere plauzibil este cel de "trapă" sau "valvă" în care aerul în inspir pătrunde în teritoriul pulmonar al lobului respectiv iar în inspir nu poate ieși. Cu fiecare inspir se accentuează hiperinflația.

Aspectul clinic: la 1/3 din pacienți se remarcă de la naștere o detresă respiratorie (numai în 5% din cazuri simptomele apar mai târziu, după 6 luni). Băieții sunt afectați de două ori mai mult decât fetele. Se constată dispneea progresivă și severă, wheezing, tuse, cianoză, greutate în alimentație. Toracele își mărește volumul de partea afectată, coăstele se orizontalizează. La percuție există hipersonoritate iar la ausculție se constată absența murmurului vezicular de partea afectată.

Imaginea radiologică arată radiotransparența zonei de hiperinflație cu desenul bronhoalveolar întins la periferie. Pulmonul adiacent pare atelectatic iar mediastinul împins de partea sănătoasă. Lobul emfizematos, netratat, va continua să se expandeze comprimând tot mai mult pulmonul adiacent și apoi căile respiratorii și copilul se va asfixia.

Diagnosticul diferențial al ELC va fi făcut cu:

- pneumotoraxul;
- leziunile buloase în cadrul stafilocociei pleuro-pulmonare;
- emfizemul malformativ gigant (excepțional întâlnit la vârstă mică);
- adenomatoza pulmonară chistică (boala Ch'in-Tang).

Tratament: cei mai mulți pacienți au o manifestare clinică zgomotoasă și lobectomia în urgență e necesară. Anestezia nu va fi începută până când echipa chirurgicală nu este pregătită pentru toracotomie iar ventilația cu presiune pozitivă în exces va fi evitată. Odată practică toracotomia, lobul afectat "iese" în plagă ca un burete și este ușor deosebit de zonele indemne.

Prognosticul este excelent după ce s-a practicat rezecția.

Sechestrația pulmonară definește afecțiunea în care țesutul pulmonar nu are conexiuni cu arborile bronșic iar vascularizația îi este asigurată de o arteră sistemică, fiind astfel separată de pulmonul normal (Pryce, 1946). Sechestrația poate fi extralobară când nu are conexiune cu pulmonul și intralobară când se găsește în interiorul pulmonului.

Sechestrația extralobară implică o dezvoltare aparte a unui țesut pulmonar învelit de propria pleură. Se plasează de obicei în unghiul costo-diafragmatic posterior, adiacent esofagului și aortei. Aportul vascular al acestei structuri pulmonare este asigurat de vase din aorta abdominală sau toracică. A fost găsit țesut pulmonar aberant și în abdomen. Sechestrația extralobară este mică și aplatizată cu o consistență asemănătoare ficatului. Macroscopic nu pot fi identificate bronhiile dar microscopic se pot întâlni structuri de bronhiile terțiare și alveole. Există uneori modificări chistice dar pentru că nu există comunicare cu pulmonul nu există inflamație.

Sechestrația intralobară se localizează în interiorul plămânului, cel mai frecvent în segmentul posterobazal al lobului inferior. În această boală, deși plămânul sechestrat nu are conexiuni cu bronhiile, el poate fi ventilat prin alveole adiacente. Și aici aportul arterial este asigurat de o arteră sistemică din aorta toracică, abdominală sau dintr-o arteră intercostală. Atunci când aportul arterial este asigurat de un vas din aorta abdominală, vasul strabate porțiunea posterioară a diafragmului și intră în lobul inferior prin ligamentul pulmonar inferior. Drenajul venos al sechestrațiilor,

extralobare sau intralobare, se face în atriul stâng, vena azygos sau vena cavă. Sechestrațiile intralobare se pot transforma chistic sau se pot infecta.

Un întreg pulmon poate fi sechestrat, situație în care pulmonul este hipolazic și nu are conectare cu arborile bronșic. În acest caz nu se observă cavitatea pleurală iar aportul arterial este asigurat de vase infradiafragmatice.

Diagnostic:

Sechestrațiile extralobare sunt de obicei asimptomatice și descoperite cu ocazia intervenției pentru hernie diafragmatică congenitală sau cu ocazia unei autopsii la un copil cu multiple alte malformații congenitale. Dar unele sechestrații extralobare sunt suficient de mari pentru a determina detresa respiratorie la nou-născut. Radiologic au aspect tumoral fiind plasate în mediastinul posterior.

Sechestrațiile intralobare, clasic, determină infecții recurente iar radiologic iau aspectul fie a unui proces pneumonic fie a unui abces pulmonar. Diagnosticul clar îl pune angiografia care demonstrează vasul anormal.

Tratament:

Este chirurgical. Sechestrația extralobară se excizează și i se ligaturează vasul ce-i asigură aportul arterial. Sechestrația intralobară necesită lobectomie căci este imposibilă excizia doar a țesutului patologic. Atenție deosebită trebuie acordată evidențierii în ligamentul pulmonar inferior a vasului aberant care hrănește sechestrația intralobară.

Agenezia și hipoplazia pulmonară

Agenezia pulmonară constă în absența completă a bronhiilor, parenchimului și vaselor. Hipoplazia constă în grade variate de oprire în dezvoltare a unui pulmon. Se consideră că hernia diafragmatică congenitală posterolaterală este cea mai frecventă cauză de hipoplazie pulmonară. Defectele de dezvoltare a pulmonului se însoțesc de alte anomalii congenitale (anomalii ale cordului și marilor vase, fistula esotraheală, malformații anorectale). Agenezia pulmonară este compatibilă cu supraviețuirea dar se însoțește de un număr mare de malformații asociate și împreună determină o rată a mortalității de până la 33% în primul an de viață și de până la 50% în primii 5 ani.

Manifestările clinice ale copiilor cu agenezie pulmonară sunt dominate de cianoză și dispnee apărute chiar în perioada neonatală. Examenul fizic poate releva asimetria toracelui iar dacă agenezia interesează pulmonul drept zgomotele cordului se pot percepe în dreapta iar murmurul vezicular, deși se percepe anterior în dreapta, nu se percepe în axilă.

Diagnosticul se pune cu ajutorul a două explorări: radiografia toracică și angiocardiografia.

Radiografia toracică va releva opacitatea hemitoracelui afectat și bascularea mediastinului de partea bolnavă.

Angiocardiografia este obligatorie la cazurile în care se suspectează o agenezie pulmonară. Absența arterei pulmonare de partea respectivă confirmă absența unui

plămân funcțional de aceeași parte. Marea valoare a angiocardiografiei este că evidențiază și celelalte eventuale malformații cardiace. Când există numai hipoplazia plămânului drept există anomalii de drenaj venos spre vena cavă inferioară cu un aport sanguin din vasele sistemice spre plămân. Aspectul acesta lezional este denumit sindromul "iatagan" căci anomalia venei pulmonare urmează un traiect curb, dându-i marginii drepte a cordului un aspect curb, de iatagan.

Tratamentul copiilor cu agenezie sau hipoplazie pulmonară se adresează defectelor asociate (trahee alungită și torsionată, bronhii obstruate) dar datorită importanței anomaliilor asociate, de obicei prognosticul este sumbru. Hipoplazia pulmonului stâng sau agenezia unui lob se manifestă cu o simptomatologie frustă și se însoțește în mică măsură de alte anomalii. Tratamentul constă în antibioterapia repetată a infecției pulmonare și rezecția lobului hipoplazic atunci când este hrănit de un vas sistemic sau este bronșiectatic.

ATREZIA ESOFAGIANĂ

Dintre toate malformațiile esofagului, atrezia este cea mai gravă și mai frecvent întâlnită boală a acestui organ.

Istoric

Malformația este cunoscută de peste 300 de ani, în urma descrierilor făcute de William Durston în 1670 și Thomas Gibson în 1697. În 1670 Durston a făcut prima descriere a anomaliei la gemeni iar prima observație documentată și bine expusă este cea a lui Gibson din 1697. Literatura este săracă și puțini dintre medicii importanți din secolele XVIII și XIX s-au îngrijit de malformații congenitale. La începutul secolului XX în Franța, Broca prezintă această malformație ca fiind deasupra resurselor terapeutice, la acea vreme. În 1913 Richter descrie ligatura fistulei eso-traheale ca prima etapă de tratament chirurgical a anomaliei. În 1929 Vogt prezintă clasificarea malformațiilor esofagului descriind toate anomaliile care sunt asociate cu fistula eso-traheală. Cu timpul au apărut și alte clasificări ale malformațiilor esofagului (Ladd, Gross, Roberts). Anul 1941 este important căci atunci Cameron Haigt a reușit pentru prima oară în lume rezolvarea în neonatal a unei atrezii esofagiene (ligatura fistulei și anastomoza capetelor esofagului), deschizând calea chirurgiei moderne. În anii următori cura într-un timp a atreziei esofagiene a devenit un fapt comun, astfel că în prezent rata reușitelor intervenției în neonatal este pentru unii (Myers, Ashcraft, Spitz) de până la 90-95%.

Embriologie

Dezvoltarea axului digestiv esofagian este în strânsă legătură cu cea a traheei și bronhiilor. Perioada de dezvoltare este cuprinsă între a 4-a și a 12-a săptămână de viață intrauterină. Este o perioadă extrem de critică, căci sub influența notocordului se dezvoltă structuri fundamentale cum sunt: inima, axul rahidian, metanefrosul,

tubul digestiv. Atrezia esofagului rezultă dintr-un defect de embriogeneză cuprins între a 4-a și a 6-a săptămână de dezvoltare, fapt ce explică valoarea crescută a malformațiilor cu care se asociază. În cursul dezvoltării normale, mugurele traheal apare între a 4-a și a 5-a săptămână de viață intrauterină, pentru ca apoi sub inducția notocordului, intestinul primitiv să se diferențieze prin clivaj în: trahee înainte și esofag înapoi. Clivajul se face de jos în sus iar creșterea traheei de sus în jos până la formarea celor două schițe bronho-pulmonare în a 8-a săptămână. Creșterea esofagiană se face, deci, în două sensuri. Există și aici un proces de organogeneză digestivă care se produce după un fenomen de creștere diferențial. În cursul acestei perioade se poate întâmpla apariția fie a unui defect de inducție fie a unui defect în recepția mesajului de inducție de către celulele intestinului primitiv. Acest defect de inducție sau de competență poate duce la o malformație a axului aero-digestiv. Această malformație a axului traheo-esofagian are cu atât mai multe șanse să se asocieze cu o altă malformație cu cât fenomenul cauzal este mai precoce și este legat de un fenomen de inducție. În aceste cazuri traheea este de regulă predominantă și deci leziunile se produc asupra esofagului. "În fața defectului de mesaj sau defectului de recepție totul se petrece ca și cum organismul ar fabrica cu prioritate traheea". Leziunile esofagiene observate pot merge de la simplă stenoză izolată la cea mai gravă formă de malformație, fanta traheo-esofagiană completă, asociată unei cardiopatii și unor anomalii vertebrale, ca urmare a unui defect larg de inducție. Continuitatea permanentă a axului aero-digestiv pe durata formării sale explică diferitele forme anatomice de atrezie de esofag. În aceeași măsură, este excepțional ca esofagul să fie dominant și în acest caz ar apare stenoze și atrezii ale traheei. Tandler și Reiner explică modul de formare al esofagului astfel: la început ar exista un tub plin cu celule epiteliale, urmând apoi un proces de permeabilizare prin vacuolizare. S-ar explica, după această teorie, apariția atreziei de esofag prin lipsa de vacuolizare a tubului plin.

Anatomie patologică

Atrezia esofagiană se prezintă sub multiple forme care au însă comună absența unui segment de esofag, variabil ca lungime. De asemenea această absență a continuității esofagului se însoțește în 90% din cazuri de comunicare cu tractul respirator, sub forma unei fistule eso-traheale, plasată fie pe capătul distal (cel mai frecvent), fie pe ambele capete fie numai pe capătul proximal. În 7-10% din cazurile de atrezie esofagiană, capetele esofagului aflate la distanță nu au fistulă aerică. Există mai multe clasificări ale atreziei esofagului la care și-au adus contribuția Ladd, Voght, Gross, Roberts și alții. Există 5 tipuri de atrezie esofagiană, după cum urmează:

tipul I este reprezentat prin două segmente separate fără comunicare cu traheea. Segmentul superior se termină în fund de sac în dreptul vertebrei D2-D3 și este hipertrofiat iar cel distal are dimensiuni reduse și depășește puțin diafragma. Se întâlnește cu o frecvență de 7-10% din cazuri.

tipul II este o formă de atrezie extrem de rară (se întâlnește într-o proporție de 1-5%). Între segmentul superior și trahee există o fistulă de mici dimensiuni. Segmentul distal se termină deasupra diafragmului ca în tipul I.

tipul III este forma obișnuită a atreziei esofagiene. Are o frecvență de 85-90% din cazuri. Segmentul superior hipertrofiat coboară până la vertebra 2-3 toracică unde se termină orb în deget de mână. Segmentul distal hipoplazic se deschide sub formă de fistulă pe fața dorsală a traheei, deasupra bifurcației. În funcție de distanța ce separă fragmentele esofagului, Roberts a subîmpărțit acest tip de atrezie în alte două subtipuri: subtipul "A" cu distanța mare între capete și subtipul "B" în care distanța între capete este mică. Ca frecvență, predomină subtipul "A" în proporție de 60%.

tipul IV se caracterizează prin faptul că ambele capete comunică prin fistule cu traheea și apare cu o frecvență de 5-6% din cazuri.

Factori asociați atreziei esofagiene și care influențează prognosticul vital:

- alte malformații asociate: cardiace (în primul rând), digestive, renale, nervoase, osoase, întâlnite fiecare sau, mai ales, în asocierea malformativă VACTERL. Aceasta reprezintă un ansamblu de anomalii mai mult sau mai puțin complete interesând: V-vertebrele, A-anusul și rectul, C-cordul, T-traheea, E-esofagul, R-rinichiul, aparatul urinar, L-membrele (limbs), agenezie de radius.

- prematuritatea afectează până la 45% din cazuri.
- leziunile pulmonare consecutive atreziei esofagiene și datorate aspirației salive și refluxului conținutului gastric pe fistulă și care sunt de diferite grade mergând până la focare pneumonice.

De altfel, Waterstone în 1962 a clasificat nou-născuții cu atrezie esofagiană în trei grupe în funcție de greutatea la naștere, prezența malformațiilor asociate și gravitatea afectării pulmonare. În prezent se consideră că doar malformațiile cardiace grave mai pot întuneca prognosticul unei atrezie esofagiene.

Fiziopatologie

După naștere, secrețiile salivare stagnează în fundul de sac esofagian superior pe care îl umplu, blocând răspântia aero-digestivă faringiană. De aici secrețiile sunt antrenate cu respirația în plămâni. Copiii născuți cu greutate normală reușesc un timp să înlăture prin tuse secrețiile aspirate. Prematurii însă, la care reflexul de tuse și eficacitatea tusei sunt slabe, ajung repede la inundarea bronho-alveolară. În atrezie de tip III și IV, o parte din aerul curent pătrunde prin fistulă în stomac și în restul tubului digestiv, producând distensie abdominală. Distensia gastrică ridică diafragmul și reduce mecanica respiratorie. Cantitatea de aer ce se pierde prin fistulă scade presiunea intrapulmonară și lasă să persiste zone de atelectazie. Cardia la nou-născut, cu o competență incomplet câștigată, permite un grad mare de reflux gastic acid și

mult aer spre capătul esofagian inferior și de aici în căile respiratorii. Sucul gastric are efect coroziv asupra epiteliului alveolar și se deschide poarta infecției pulmonare.

Simptomatologie

Aceasta este dominată de imposibilitatea deglutiției și de tulburările respiratorii. Ansamblul acestor tulburări este exprimat sugestiv de către Mallet în formula: "nou-născutul cu atrezie esofagiană și fistulă eso-traheală respiră în abdomen și înghite în trahee". Trebuie suspectată atrezie esofagiană la orice nou-născut care are hipersalivație manifestată în primele ore după naștere. La nivelul gurii se remarcă o scurgere permanentă de salivă spumoasă, aerată. Frecvent, copilul repetă crize de cianoză și tuse. Respirația devine zgomotoasă și dispneea se accentuează cu timpul. În formele cu fistulă eso-traheală pe capătul distal, inspecția abdomenului relevă distensie abdominală marcată. Examenul aparatului respirator este dominat de existența ralurilor bronșice generalizate care prin amplexarea lor au fost comparate cu "vântul care bate într-un lan de porumb" (Fufezan). Cu ocazia primei tentative de alimentare a copilului apare o criză dramatică de asfixie cu tuse și cianoză, însoțită de expulzia alimentelor. În această situație constituie o gravă greșeală să persista în tentativele de alimentație ale copilului, cu atât mai mult cu cât gestul este agresiv și pune viața nou-născutului în pericol.

Deși simptomatologia clinică a atreziei esofagiene nu este foarte bogată este în schimb extrem de sugestivă, astfel că De Boer și Potts au remarcat: "nou-născutul care se asfixiază și respiră greu, al cărui nas și gură sunt încărcate de secreții excesive, are atrezie de esofag, până la proba contrarie" (Fufezan).

Diagnostic

Poate fi pus în etape:

-antenatal; atrezie esofagiană poate fi evocată prin evidențierea polihidramniosului mamei. Malformațiile digestive se caracterizează în general printr-un polihidramnios datorat tulburărilor în circuitul normal al lichidului amniotic (este produs în cantitate suficientă dar copilul nu îl "înghite") astfel că la examenul ecografic al uterului gravid acest fapt este evidențiable. Absența vizualizării stomacului la examenul ecografic al uterului gravid poate sugera o atrezie esofagiană (orice tip).

-la naștere, prin verificarea permeabilității căii digestive superioare. Se introduce o sondă Nelaton 10 sau 12 Ch care se trece printr-o narină apoi prin faringe și dacă "butează" la aproximativ 8 cm de arcada gingivală, copilul are atrezie esofagiană. Cu ocazia introducerii sondei în capătul esofagian superior se pot aspira și secrețiile iar sonda poate fi lăsată pe loc. Verificarea permeabilității esofagului este un gest simplu, lipsit de risc și la îndemâna oricărui medic neonatolog. El permite diagnosticul imediat după naștere.

-după naștere; dacă nu s-a practicat încă verificarea cu sondă și copilul are deja hipersalivație, se introduce de urgență o sondă Nelaton de dimensiunile evocate și care se va opri la 8-10 cm de arcada gingivală. Cu sonda pe loc, i se va face

copilului o radiografie simplă toraco-abdominală, față și profil, în ortostatism. Imaginile radiologice pot releva:

- capătul sondei care s-a oprit la nivel toracic (de obicei D1-D2),
- aerarea excesivă a restului abdomenului, dacă există fistulă pe capătul inferior al esofagului sau din contra, opacitate netă a întregului abdomen dacă nu există comunicare între capătul esofagian inferior și calea aerică,
- prezența altor malformații digestive asociate (atrezii duodenale, intestinale),

Atenție! - în nici un caz nu se va face opacifierea cu substanță de contrast a capătului esofagian superior!

- prezența leziunilor pulmonare de tip pneumonie de aspirație, localizate în lobul superior drept, de obicei, și care apar la examenul radiologic efectuat la 24-48 ore de la naștere.

Este de dorit ca diagnosticul de atrezie esofagiană să fie pus imediat la naștere și nu după 24-48 ore și chiar mai mult, atunci când au apărut deja leziuni pulmonare!

Tratament

Atrezia esofagiană constituie o urgență chirurgicală. Odată stabilit diagnosticul, se va suspenda orice încercare de alimentație. Se va plasa o sondă Nelaton în capătul esofagian superior la care se va adapta o seringă pentru aspirația din 10 în 10 minute a secrețiilor.

Transportul nou-născuților cu atrezie esofagiană către centrul de chirurgie pediatrică se va face în următoarele condiții:

- condiții de normotermie; copilul va fi plasat într-un incubator încălzit și i se va asigura o temperatură constantă de 22 grade C. În incubator copilul va fi plasat în poziție laterală cu capul și toracele mai ridicate. De asemenea, poziția trebuie schimbată periodic, din oră în oră, pentru a permite o bună ventilație.

- oxigenare adecvată pe mască, eventual aerosoli.
- abord venos periferic pe care se va începe deja tratamentul antibiotic. Calea venoasă periferică va fi menținută pe timpul transportului, după care în spital se va practica abord venos central.

Tratamentul chirurgical constă în secțiunea fistulei eso-traheale și anastomoza capetelor esofagului. Se face toracotomie în spațiul 3-4 intercostal drept. Se evidențiază capetele esofagiene, cel superior mai voluminos și mai ușor de evidențiat, iar cel inferior, mai subțire, în contact cu nervul vag și conținând fistula ce se îndreaptă spre trahee sau bronhia dreaptă. După ligatură fistulei se anastomozează cap la cap cele două segmente ale esofagului cu fire separate de material neresorbabil 5/0. Anastomoza poate fi "protejată" cu un patch venos din vena ombilicală (Fufezan) sau din vena azygos.

În cazurile în care distanța între capete este mare (peste 2 cm.) și anastomoza nu e posibilă, se suprimă fistula eso-traheală, se închide esofagul distal și se plasează

sonda de gastrostomie concomitent cu esofagostomie cervicală. Există metode noi fie de alungire a capetelor esofagului cu bujii adaptate la electrozi (metoda Howard), fie alungirea chirurgicală a capătului esofagian superior prin miotomie (metoda Livaditis).

Odată apropiate capetele esofagului se va putea practica anastomoza termino-terminală fără tensiune. Dacă nu s-a realizat anastomoza capetelor esofagului, după vârsta de 1 an se va face esofagoplastie.

Tratamentul video-endoscopic face apel la o endoscopie inițială care va permite vizualizarea fundului de sac esofagian, va vizualiza distanța între capete, va repera fistula și va cerceta o eventuală traheomalacie. Toracotomie dreaptă posterolaterală de 4 cm în al patrulea spațiu intercostal; se aplică un mic ecartor și se introduce trocarul de 4 mm pe cale extrapleurală. Gesturile se desulează clasic, folosind instrumentar endoscopic, operatorul privind pe ecran. Se face disecția fundului de sac inferior al esofagului și se lasă fir de reper. Se secționează sau nu crosa venei azygos, se ligaturează fistula, se practică anastomoza capetelor esofagului cu fir atraumatic 5/0.

Complicații imediate legate de actul operator:

- dezunirea anastomozelor
- repermeabilizarea fistulei

Complicații la distanță:

- refluxul gastro-esofagian
- pneumopatiile repetate
- stenoza anastomozelor

Rezultate și morbiditate

În literatură, rezultatele după intervențiile chirurgicale la copiii cu atrezie esofagiană sunt excelente, raportându-se 95% vindecări. Numai la cazurile la care s-au diagnosticat malformații cardiace grave, rezultatele scad la 75% supraviețuire. La noi, supraviețuirea cazurilor operate în neo-natal este de 60%.

FISTULA ESO-TRAHEALĂ FĂRĂ ATREZIE (în „H”)

Istoric

Este vorba de o malformație rară, descrisă de Lamb în 1873 și care a fost operată pentru prima oară cu succes de către Imperatori în 1939.

Incidența

Fistula eso-traheală izolată reprezintă 4,2% din totalitatea fistulelor eso-traheale. Prevalența masculină este de 2/1. Prematuritatea, la aceste cazuri, este frecventă (până la 50%).

Anatomie patologică

Malformația constă într-o comunicare a esofagului cu traheea printr-un traiect fistulos, oblic în jos și înapoi. Fistula este plasată adesea mai aproape de marginea dreaptă a esofagului. Diametrul fistulei este de aproximativ 3-5 mm și crește dinainte-înapoi. În 90% din cazuri, fistula este unică și este plasată cam în dreptul vertebrei D2, cel mai frecvent.

Manifestări clinice

Semnele clinice sunt la început discrete și adesea diagnosticul este dificil. Există o triadă clinică (Helmsworth) ce asociază chinte de tuse cu ocazia alimentației, meteorism abdominal și semnele unei pneumopatii trenante. La acestea se adaugă cianoză, tuse frecventă, hipersalivație. Din punct de vedere practic, orice neonatolog aflat în fața unui nou-născut cu sindrom de detresă respiratorie și la care sonda trecută prin gură ajunge în stomac, va evoca o fistulă eso-traheală.

Diagnostic

Este dificil și face apel la mijloace sofisticate de diagnostic: cinefluoroscopie, endoscopie sincronă esofagiană și traheală (fistula este vizibilă dinspre versantul traheal și poate fi cateterizată). Există și teste screening ce măsoară creșterea concentrației de O₂ în stomac, peste 23%, dacă se administrează oxigen 100% pe trahee.

Tratament

Este chirurgical și va fi practicat doar în condițiile unei certitudini diagnostice și topografice. Intervenția chirurgicală se practică sub anestezie generală cu intubație oro-traheală. Calea de abord cel mai frecvent folosită este cervicotomia anterolaterală dreaptă ce poate fi prelungită, la nevoie, cu sternotomia în porțiunea superioară. Abordul fistulei se execută pe marginea dreaptă a esofagului. Odată reperată, fistula este secționată razant cu esofagul pentru ca închiderea tranșei spre trahee să nu determine stenoza traheală. Sutura, atât la esofag cât și la trahee, se face cu fir atraumatic, nerezorabil 4/0 sau 5/0 (prolene). Unii autori recomandă interpoziția între trahee și esofag a unor structuri din vecinătate.

Prognosticul acestei malformații, odată diagnosticată și tratată, este excelent.

FISURA (FANTA) LARINGO-TRAHEO-ESOFAGIANĂ

Este o anomalie rară. Apariția ei este explicată embriologic, similar cu cea a fistulei eso-traheale sau atrezie de esofag. Fisura este plasată pe linia mediană și

permite comunicarea peretelui posterior al laringelui și traheei cu faringele și esofagul.

Anatomopatologic există patru tipuri:

- tipul I, 42% din cazuri, se caracterizează printr-o fantă ce coboară de la nodulul interaritenoidian spre partea distală a cricoidului.
- tipul II, 41% din cazuri, interesează în mare măsură porțiunea membranoasă a traheei.
- tipul III, 17% din cazuri, reprezintă fanta completă până la carenă.
- tipul IV, foarte rar, în care fanta se extinde la una sau ambele bronhii.

Manifestarea clinică variază de la forme severe ce pun viața în pericol sau chiar sunt incompatibile cu viața, la forme cu manifestare clinică discretă. Intensitatea manifestărilor depinde de lungimea defectului care interesează peretele posterior al laringelui și traheei. Pacienții pot prezenta tuse cronică, repetate pusee de aspirație cu ocazia alimentației, hipersalivație, stridor, plâns cu voce „stinsă”.

Diagnosticul este extrem de dificil. Simptomele pot sugera atrezia esofagiană sau fistula esotraheală (care pot coexista). Se face apel la cineesofagograma cu substanță de contrast ce va invada traheea. Imediat apoi se practică endoscopia (laringoscopie, traheoscopie) care, teoretic, poate vizualiza soluția de continuitate. Pentru a se exclude diagnosticul de fantă eso-traheală trebuie probată integritatea membranei interaritenoidice.

Tratamentul se adresează formelor cu manifestare clinică severă, iar în cazul lor se practică intervenție chirurgicală ce repară defectul. Cazurile cu manifestări clinice minime pot fi tratate conservator, creșterea atenuând simptomatologia. Cazurile operate pot dezvolta reflux gastro-esofagian ce va necesita intervenție antireflux.

STENOZA ESOFAGIANĂ POSTCAUSTICĂ

Se definește ca o îngustare a calibrului printr-o leziune progresivă și permanentă a peretelui, produsă de ingestia unui lichid caustic, acid sau bază (sodă caustică cel mai frecvent).

Incidența: Leape 1971: 5000 copii pe an.

Holinger 1968: 78% la copii 1-5 ani.

Patogenie:

Leziuni buco-faringiene, uneori și căi respiratorii.

Leziunile esofagului, cele mai grave din trei motive:

- strâmtoarele: faringo-esofagiană (gura lui Killian), aortică și diafragmatică;

- spasmul supraadăugat;
- refluxul din stomac (reflex de apărare).

Leziunile stomacului mai ușoare (bazele sunt neutralizate).

Profunzime și întindere:

- acizii erodează în suprafață;
- bazele erodează în profunzime.

Anatomie patologică

Esofagita corozivă evoluează în 3 stadii:

1. **Stadiul acut de necroză** (coagularea proteinelor intravasculare): reacție inflamatorie cu edem, congestie, tromboze vasculare și hemoragie. Durează 1-4 zile.

2. **Stadiul de ulceratie-granulație**: escarele se elimină rămânând o bază ulcerată. Edem inflamator. Bujoni de neovascularizație și depozite de colagen. Durează 5-14 zile.

3. **Stadiul de cicatrizare**: colagenul se retractă, musculatura este înlocuită de o cicatrice densă. Este stadiul de formare a stricturii. Reepitelizare în 14-90 zile, iar maturarea cicatricii în mai multe luni.

Simptomatologie

Evoluția se face în 3 faze:

1. **Faza de debut** (esofagita corozivă acută), 1-4 zile:

- dureri retrosternale și epigastrice;
- buzele și mucoasa buco-faringiană cu edem, congestie și depozite albicioase;

- disfagie totală;
- vărsături uneori sanghinolente;
- polipnee, tahicardie, paloare.

2. **Faza intermediară** (remisiune aparentă), 5-14 zile.

3. **Faza de retracție** (esofagită corozivă cronică), stadiul anatomic de cicatrizare. Sindromul esofagian Sencert:

- disfagie permanentă progresivă nedureroasă (inițial pentru lichide, apoi și pentru solide);

- regurgitații:

- mucoase datorită hipersalivăției reflexe (reflexul esofago-salivar

Roger): traduce existența stenozei strânse;

- alimentare;

- scădere variabilă în greutate.

Exame paraclinice

1. Esofagoscopia baritată

2. Endoscopia esofagiană:

- în stadiul de ulceratie-granulație cu multă prudență;
- în stadiul de stenoză: caracterul și gradul stenozei.

Tratament

Inițial, în urgență:

- Neutralizante ale toxicului per os (dacă nu este disfagie totală imediată):
- pentru acizi: albuș de ou, lapte;
- pentru baze: citronadă, soluție slabă de oțet;
- substanță necunoscută: apă pentru diluarea ei.
- Antalgic parenteral;
- Reechilibrare hidro-electrolitică, alimentație parenterală totală;
- Antibioteric;
- Corticoterapie (?) - 2 mg/kg/zi, 30 zile;
- Sondă siliconată nazo-gastrică, pentru calibrare.

După 4 săptămâni:

- Dilatațiile făcute de ORL-ist, de 2 ori pe săptămână în primele luni, apoi o dată pe săptămână timp de un an;
- Corticoterapie 1 mg/kg/zi încă 30 zile;
- Indicație operatorie:
 - eșuarea dilatațiilor după un an;
 - stenoză nedilatabilă de la început;
- Gastrostomie de alimentație → remontarea sării generale → esofagoplastie.

MEGAESOFAGUL

Megaesofagul idiopatic, cardiospasmul, acalazia esofagului inferior sunt trei denumiri ale unei aceleiași boli a cărei fiziopatologie este stabilită dar a cărei cauză rămâne necunoscută. Boala se caracterizează printr-o distensie a esofagului ce se termină prin o strâmtoare progresivă situată deasupra diafragmului, totul cu manifestări clinice caracteristice. Prima descriere clinică aparține, din 1674 lui Sir Thomas Willis și de atunci s-a considerat că boala s-ar datora distensiei esofagului. În 1882, von Micklewitz a considerat că obstrucția esofagului inferior este cauza dilatației supraiacente și a introdus termenul de cardiospasm. Hurst în 1914 a folosit termenul de acalazie.

Frecvența globală este estimată între 0.5-2/100000 de cazuri. Mai puțin de 4% din cazurile de megaesofag sunt diagnosticate la copil înainte de vârsta de 14 ani și 1,6% înainte de 6 ani. Cazurile sunt mai frecvente la băieți, vârsta medie la diagnostic fiind de 9 ani.

Anatomie patologică

Esofagul afectat prezintă două segmente:

*un segment superior lung, alungit în grade variabile, cu pereții musculari îngroșați pe seama hipertrofiei stratului muscular iar mucoasa prezintă un aspect inflamator, de stază.

*un segment inferior scurt plasat în vecinătatea cardiei la 2-5 cm de aceasta, retractat și îngust în raport cu segmentul supraiacent dar care are și el pereții îngroșați. Calibrul esofagului în porțiunea distală, deși redus, există.

Simptomatologie

Există semne directe și semne indirecte.

Semnele directe:

- disfagia este semnul cel mai constant, debutează cu jenă intermitentă ce se accentuează progresiv cu vârsta.
- regurgitațiile par la distanță tot mai mare de prânzuri și sunt în legătură cu accidente de aspirație ce se produc.

Semnele indirecte: au o importanță mai mare la copil căci acesta nu poate exprima clar suferința:

- pierderea în greutate
- tulburări respiratorii (tuse, pneumopatii recidivante, sinuzite).

Diagnosticul se pune făcând apel la :

- examenul radiologic fără și cu substanță de contrast. Examenul fără substanță de contrast va releva un mediastin lărgit, nivel hidroaeric orizontal în mediastin, absența pungii cu aer a stomacului. Opacifierea cu substanță de contrast a esofagului este examenul cel mai important și pune în evidență un aspect caracteristic de dilatație esofagiană ce se termină cu o zonă efilată până la cardia. Dilatația esofagului poate ajunge la 4-5 cm și nu se va însoți de reflux gastro-esofagian.

- manometria esofagiană, mai ușor de realizat cu cât copilul este mai mare, va pune în evidență absența relaxării sfincterului inferior al esofagului, un aperistaltism și o creștere a presiunii pe toată lungimea esofagului.

- endoscopia esofagiană va găsi o mucoasă relativ normală, trădând totuși leziuni de stază, un orificiu îngust, terminal, cu o deschidere intermitentă

ce permite pasajul conținutului esofagian spre stomac dar și al endoscopului, fapt ce elimină o stenoză organică.

Tratamentul este chirurgical. La adult se practică și dilatații pneumatice ale porțiunii înguste a esofagului, cu rezultate mediocre. La copil, singura metodă terapeutică ce și-a dovedit eficacitatea este intervenția chirurgicală, practică prin intervenție clasică sau pe cale laparoscopică. Intervenția imaginată în 1913 de către Heller poartă numele de eso-cardio-miotomie extramucoasă și constă în secțiunea longitudinală pe o distanță de aproximativ 10 cm a musculaturii esofagului în porțiunea stenozată, până la mucoasa ce va hernia asemănător mucoasei pilorice după piloromiotomie. Operația Heller asociază și un gest antireflux (de obicei, o porțiune din marea tuberozitate gastrică este înfășurată ca un manșon în jurul esofagului abdominal). Eficacitatea operației este apreciată la 85-90% din cazurile operate.

PLEUREZIILE PURULENTE ȘI PIOPNEUMOTORAXUL

Sunt complicații mecanice pleurale ale unei bronhopneumopatii microbiene. Agentul etiologic, de unde în urmă cu 15-20 ani era aproape exclusiv stafilococul (stafilococia pleuro-pulmonară), în prezent este foarte variat, predominând flora gram negativă.

Peste 75% din cazuri se întâlnesc la vârste sub 2 ani, mai ales la sugarul mic. Debutul obișnuit este prin insuficiență respiratorie febrilă datorită infecției bronhopulmonare, aceasta evoluând rapid, uneori în câteva ore spre constituirea complicației mecanice pleurale (pleurezie purulentă, pneumotorax sau piopneumotorax) sau mediastinale (pneumomediastin).

La sugarul mic simptomatologia de debut poate fi digestivă cu vărsături și oprirea tranzitului datorită parezei intestinale toxice.

Tratamentul implică drenajul toracic prin pleurotomie pe sondă Pezzer în urgență asociindu-se antibioterapie de preferință pe cateter venos central (antibioticele se administrează conform sensibilității agentului microbial cauzal), vitaminoterapie, susținerea cordului.

CAPITOLUL IV

PATOLOGIA DIAFRAGMULUI

Hernia diafragmatică congenitală
Refluxul gastroesofagian

HERNIA DIAFRAGMATICĂ

Hernia diafragmatică este o afecțiune gravă manifestată la nou-născut, de obicei asociată cu o serie de complicații pulmonare de diverse grade.

Istoric

Hernia diafragmatică congenitală (HDC) a fost descrisă pentru prima oară de Ambroise Pare în 1575, fiind vorba de două cazuri găsite la autopsie. În 1796 Morgagni a descris diferite tipuri de HD, inclusiv pe cea care-i poartă numele. În 1848 Bochdalek, profesor de anatomie la Praga, a descris hernia cu același nume. Prima tentativă de reducere a herniei prin laparotomie îi aparține lui Naumann în 1888, soldată cu un eșec. Heidenhain în 1905 a comunicat primul caz de HD congenitală operat cu succes în 1902. Până în 1940 Ladd și Gross raportaseră 16 cazuri de HDC operate. În 1946 Gross a operat cu succes prima HDC la un nou-născut cu vârstă sub 24 de ore. Mortalitatea ridicată ce însoțește HDC s-a dovedit a fi rezultatul asocierii hipoplaziei pulmonare și hipertensiunii pulmonare persistente. Murdock în 1971 a arătat că anomalia cea mai importantă în HDC este hipertensiunea pulmonară. Autorii au început să considere că este necesară o stabilizare preoperatorie a bolnavului și amânarea gestului chirurgical major până se constată că pacientul nu are factori de prognostic nefavorabil. În 1976 Bartlett raportează primul supraviețuitor cu hipertensiune pulmonară tratat cu ECMO (extracorporeal membrane oxygenation). O altă etapă în diagnosticul și tratamentul HDC l-a constituit diagnosticul antenatal (echografie, amniocenteză, fetografie) iar ulterior intervențiile chirurgicale in utero.

Embriologie

Diafragmul derivă din:

- Porțiunea centrală numită și centrul tendinos este formată din septul transvers;
- Porțiunea mediană a diafragmului și pilierii derivă din mezenterul dorsal al esofagului;
- Porțiunea circulară, musculară, a diafragmului derivă din porțiunea cea mai profundă a peretelui toracic printr-un proces de înfundare;
- Porțiunea mică, plasată dorsal este formată din fuziunea membranelor pleuro-peritoneale.

Cea mai cunoscută teorie care ar explica acest tip de hernie se referă la insuficiența de fuziune a membranelor pleuroperitoneale. Hipoplazia pulmonară care acompaniază HDC se datorează compresiunii progresive asupra plămânului exercitată de ansele herniate din abdomen. Afecțiunea nu are caracter genetic, apărând sporadic, deși au fost comunicate cazuri familiale în situații rare. S-au

comunicat cazuri de HDC însoțind trisomii 18, 21 și 22. Au fost implicați și factori nongenetici cum ar fi: thalodomida, chinina, fenmetrazina sau nitrofenul ce ar fi posibili agenți cauzatori ai HDC.

Incidența

Variază de la 1/2200 la 1/5000 de nașteri. Pentru HDC markerul prenatal cel mai important este polihidramniosul, care este prezent în peste 80% din cazuri. Polihidramniosul nu este numai un marker valoros pentru HDC ci este și un important factor prognostic, prezența sa indicând un prognostic sumbru.

Sediul și dimensiunile defectului

Mărimea defectului variază de la 2-3 cm până la dimensiuni foarte largi interesând aproape tot hemidiafragul. 80% din HDC au fost localizate pe partea stângă. Localizările bilaterale ale herniei diafragmatice postero-laterale sunt extrem de rare.

Malformații asociate

Incidența malformațiilor asociate la copii cu HDC s-a considerat inițial ca fiind scăzută. Multe studii au raportat incidența malformațiilor asociate cazurilor cu HDC dar nu au inclus în statistică copiii morți sau cei născuți vii dar care au murit înainte de a fi operați. Se consideră de aceea că un mare număr de copii cu HDC având și malformații congenitale asociate nu au fost cuprinși în acele rapoarte. Mai mult, studii recente arată că 100% din copiii născuți morți și având HDC prezintă anomalii asociate letale. Copiii cu HDC care mor în timpul resuscitării sau în perioada de stabilizare prechirurgicală au un număr semnificativ mai mare de anomalii asociate grave, comparativ cu cei care au fost operați cu succes. De altfel, malformațiile asociate la nou-născuții cu HDC constituie un important factor prognostic. Sweed și Puri au analizat incidența malformațiilor asociate și impactul lor asupra cazurilor de supraviețuire la 116 cazuri consecutive de HDC dintr-un total de 368772 de nou-născuți vii la trei maternități din Dublin. Pacienții au fost împărțiți în două grupe: grupul I cuprinzând 64 (55%) care au murit în timpul manevrelor de resuscitare, înaintea oricărui gest chirurgical, la vârsta de aproximativ 12 ore și un al doilea grup, cuprinzând 54 (45%) pacienți și care au suferit intervenții chirurgicale. A fost observată o diferență semnificativă privind incidența malformațiilor asociate la cele două grupuri de pacienți. În primul grup, 40 (63%) au avut 79 malformații asociate, pe când în grupul al doilea numai 4 (8%) pacienți au avut malformații asociate. Primează malformațiile cardiace și cele ale tubului neural.

Diagnostic antenatal

Folosirea pe scară largă a sonografiei obstetricale a determinat creșterea ratei de diagnostic antenatal a HDC. Diagnosticul de HDC se pune pe prezența anselor intestinale în torace. Se mai iau în considerare: polihidramniosul, balansarea mediastinului și absența pungii cu aer a stomacului intraabdominal. De altfel,

polihidramniosul este întâlnit în 80% din cazurile de HDC, iar prezența sa este un semn de rău prognostic. Cauza polihidramniosului din HDC este neclară, considerându-se a fi datorat dificultăților de înghițire a lichidului amniotic prin compresia esofagului de către organele herniate. Diagnosticul ecografic al HDC localizată pe dreapta este mai dificil căci ecogenitatea ficatului fetal este asemănătoare plămânului, un semn valabil fiind în acest caz prezența veziculei biliare în torace. Tot ecografic se va face diagnosticul diferențial cu adenomatoza pulmonară chistică, leziuni chistice mediastinale (teratoame chistice, chisturi neurogene, chisturi bronhogene, chisturi de origine timică). Diagnosticul prenatal are avantajul că mama cu un copil cu HDC poate fi adresată unui serviciu specializat cu posibilități de resuscitare neonatală după care în funcție de răspunsul la manevrele de resuscitare copilul este trimis în serviciul de chirurgie. În aceeași măsură, dacă anomalii congenitale letale sunt prezente, diagnosticul prenatal permite indicația de întrerupere terapeutică a sarcinii. În cazurile selectate, intervenția în utero poate fi (teoretic) posibilă.

Manifestări clinice

Debutul și severitatea simptomelor depind de volumul masei viscerale herniate în torace și de gradul hipoplaziei pulmonare.

Formele cu manifestare imediat după naștere sunt cele mai frecvente și constau în detresă respiratorie gravă, cu tahipnee, cianoză, depresiunea sternului, apărute imediat după naștere. Examenul fizic va releva un abdomen excavat și un balans al mediastinului. Murmurul vezicular este absent de partea afectată. Diagnosticul în această situație se pune pe imaginile radiografice care arată prezența anselor în torace și cantitatea mică de aer din abdomen, pe absența marginii diafragmului, pe balansul mediastinului de partea sănătoasă, pe deplasarea spre dreapta a cordului și chiar cu ajutorul examenului baritat ce va opacifica stomacul și ansele în torace.

Formele cu manifestare tardivă se întâlnesc în aproximativ 10-20% din cazurile cu HDC. Simptomele sunt nespecifice și se referă la: infecții pulmonare trenante, vărsături, dureri abdominale, diaree, falimentul creșterii. Diagnosticul se pune în urma unui examen radiologic ce va evidenția la radiografia toracică de față și profil aspectul tipic al "bulelor de aer" care sunt ansele subțiri în torace. Se poate apela și la diagnosticul prin tranzit baritat.

Factorii prognostici

În tentativa de a stabili care din copiii cu HDC au hipoplazie pulmonară incompatibilă cu viața și care copii au o hipotensiune pulmonară potențial reversibilă, au fost propuse criterii variate, clinice și de laborator pentru a orienta prognosticul unui astfel de pacient. Aceste criterii cuprind:

1. Polihidramnios;
2. Criterii de diagnostic antenatal (mărimea și sediul defectului diafragmatic, sediul stomacului);
3. Malformații congenitale majore asociate;

4. Sediul defectului (stâng sau drept);

5. Manifestarea neonatală (mortalitatea în cazurile cu debut imediat după naștere, adică în primele 6 ore, este mai mare de 50% pe când la copiii cu manifestări clinice după 24 de ore de viață, rata supraviețuirii este de aproape 100%);

6. Gazele sanguine (pacienții care au valori scăzute ale PCO₂ și valori normale ale PO₂ au un prognostic excelent pe când pacienții cu valori ale PCO₂ care nu cresc și cu valori scăzute ale PO₂ au un prognostic rău;

7. Diferența alveolo-arterială a tensiunii oxigenului (pacienții cu diferență de tensiune alveoloarterială a oxigenului mai mare de 500 mmHg nu beneficiază de chirurgie; dacă diferența de tensiune este mai mică, se poate practica gestul chirurgical cu succes);

8. Indexul ventilator (s-a arătat că rata mortalității este de 100 % la pacienții cu tratament convențional și la care PCO₂ rămâne mai mare de 40 mmHg cu un index ventilator înalt);

Pregătirea preoperatorie: până de curând HDC a fost considerată o urgență, dar s-a observat că stabilizarea preoperatorie pentru o perioadă de 4-16 ore ajută la corectarea hipoxiei și hipoperfuziei și se asociază cu o ameliorare certă a supraviețuirii, chiar eliminându-se până la dispariție hipertensiunea pulmonară reactivă. Copiii cu detresă respiratorie necesită suport ventilatoriu prin intubație endotraheală. Acești pacienți vor trebui curarizați și sedați pentru a preveni deglutiția și absența distensiei toracelui ventilat și pentru a preveni stimulii stresanți ce ar putea cauza vasoconstricției pulmonare. Deoarece fluxul cardiac ar putea fi scăzut datorită hipertensiunii pulmonare, acești copii necesită monitorizarea gazelor sanguine preductal și a presiunii venoase centrale. Ventilația adecvată este esențială, dar plămânul hipoplazic solicită o presiune mare pentru a-l destinde și aceasta ar putea fi cauza de pneumotorax. Totdeauna când se constată o deteriorare bruscă a oxigenării copilului trebuie să ne gândim la apariția unui pneumotorax. De aceea se recurge la cea mai joasă presiune de insuflație care menține o oxigenare adecvată și un nivel scăzut al PCO₂. Suportul ventilator este constituit de obicei de ventilația mecanică. Ventilația cu frecvență înaltă poate fi folosită atunci când ventilația convențională este ineficăc. Obiectivul ventilației asistate este să mențină PO₂ postductal peste 60 mmHg, PCO₂ sub 30 mmHg și pH-ul mai mare de 7,5 pentru a obține maximum de vasodilatație pulmonară. De altfel, scopul tratamentului este să prevină hipertensiunea pulmonară persistentă, ea apărând la unii copii în ciuda tratamentului corect. S-au folosit agenți farmacologici ce ar induce vasodilatația pulmonară, dar nu s-a evidențiat un agent vasodilatator pulmonar cert.

După 1976 s-au aplicat două noi strategii de tratament la cazurile cu manifestare neo-natală: ECMO (extracorporeal membrane oxygenation) și intervenția chirurgicală temporizată în funcție de răspunsul la resuscitare. Bolnavii care nu răspund la celelalte manevre obișnuite de tratament pot fi plasați în ECMO, ce este un dispozitiv cor-pulmon care permite oxigenarea sângelui într-o perioadă de timp până

plămânul afectat se maturează. ECMO a fost folosită ca metodă de îngrijire a bolnavilor cu HDC complicată cu hipertensiune pulmonară, în diverse centre din lume cu rezultate încurajatoare.

De curând s-a raportat că stabilizarea preoperatorie a pacienților cu HDC îmbunătățește semnificativ complianța pulmonară în comparație cu a bolnavilor supuși intervenției chirurgicale de urgență. De aceea se preferă o strategie de temporizare a intervenției chirurgicale până la îmbunătățirea preoperatorie a parametrilor pulmonari printr-o strategie ce cuprinde: ventilația mecanică, terapie farmacologică și ECMO. Hipoplazia pulmonară este prezentă încă din viața fetală și nu poate fi influențată semnificativ prin chirurgia de urgență. De altfel, un tratament corect preoperator crește șansele reușitei intervenției chirurgicale. Această strategie evită intervențiile efectuate la pacienți cu șanse mici de supraviețuire postoperatorie.

Intervenția chirurgicală

Calea de abord preferată este cea abdominală. Abordul abdominal oferă o bună expunere a anselor intestinale, o reducere facilă a viscerelor în abdomen și recunoașterea și corecția pe loc a eventualelor malformații asociate. În plus, capacitatea abdominală poate fi "mărită" într-o oarecare măsură pentru a încapa viscerele. Calea de abord toracică este mai puțin folosită. Pacientul este plasat în decubit dorsal iar anestezia va fi obligatoriu generală.

Incizia este subcostală sau transversă de partea herniei.

Conținutul herniar este redus cu grijă în abdomen prin mișcări blânde de tracțiune exercitate pe anse. De partea dreaptă, ansele subțiri și colonul sunt reduse primele apoi este tras cu blândețe ficatul. După reducerea herniei se încearcă vizualizarea plămânului ipsilateral retractând marginea anterioară a orificiului diafragmatic. De obicei, plămânul hipoplazic se vizualizează la apexul cavității toracice. În 20% din cazuri se găsește un sac compus din pleură și peritoneu, care trebuie excizat.

Închiderea orificiului diafragmatic se face prin sutură directă cu fire neresorbabile trecute în "U" prin marginile defectului. Dacă marginea anterioară a defectului este totdeauna evidentă, marginea posterioară necesită ades manevre de disecție pentru a fi pusă în evidență. Alteori, marginea posterioară lipsește și atunci se suturează marginea anterioară a defectului la peristostul ultimei coaste. Dacă defectul este foarte larg se recurge la alte diverse tehnici cum ar fi închiderea folosind fascia prerenală, peristostul costal, mușchiul mare dorsal sau un lambou muscular de rotație din peretele toracic. Se pot folosi și tehnici de închidere ale defectului apelând la materiale protetice, cel mai folosit fiind politetrafluoroetilen, care ar avea avantajul unui risc mai mic de infecție.

Cu ocazia laparotomiei pentru corecția HDC nu este necesară corecția malrotației, pentru că bridele Ladd nu există.

Dacă la închiderea peretelui abdominal apare tensiune se poate închide doar tegumentul deasupra și să se intervină după alte 10 zile sau să se folosească o plasă de silicon.

Îngrijiri postoperatorii

Copiii vor fi în continuare supravegheați în serviciile ATI urmărindu-se parametrii care să realizeze o ventilație eficientă. Unii copii își îmbunătățesc oxigenarea în perioada imediat postoperatorie, așa numita "honeymoon period", deteriorându-se după 6-24 de ore. Acest fapt se datorește hipertensiunii pulmonare și persistenței circulației fetale cu creșterea rezistenței în artera pulmonară, creșterea presiunii în artera pulmonară și shunt dreapta-stânga ce determină hipoxie. În aceste cazuri se încearcă măsuri convenționale de corecție și dacă nu se obțin rezultate se recurge la ECMO.

Complicația postoperatorie cea mai serioasă este pneumotoraxul.

Rezultate: HDC este o afecțiune cu potențial letal iar rezultatele diferitelor centre de chirurgie pediatrică diferă după criteriile de tratament și după folosirea sau nu a ECMO.

Rata mortalității copiilor care se nasc vii și au simptomatologie în primele 6 ore de viață rămâne aproximativ 50%. Copiii care manifestă simptome după 24 de ore de la naștere au aproape 100% șanse de supraviețuire. Unii copii cu hipoplazie pulmonară severă nu pot fi ajutați nici cu tratamentul curent nici cu ECMO și atunci rămâne doar perspectiva unui transplant pulmonar. Ar mai intra în discuție la capitolul "perspective" chirurgia fetală care conferă speranța influențării hipoplaziei pulmonare severe. Dar chirurgia fetală nu este decât în stadiu experimental, fiind raportate câteva cazuri de corecție cu succes. În aceeași măsură alte rezultate au fost decepționante datorită dificultăților tehnice privind fătul uman. Rămâne deschisă problema dacă această chirurgie fetală îmbunătățește prognosticul HDC.

EVENTRAȚIA (RELAXAREA) CONGENITALĂ A DIAFRAGMULUI

Boala este descrisă ca o malformație caracterizată prin poziția anormal de înaltă a unui hemidiafragm sau a unei porțiuni din diafragm. Boala poate fi congenitală sau câștigată ca urmare a unei paralizii frenice. Eventrația congenitală se datorește aplaziei stratului muscular al diafragmului. Cauzele eventrației congenitale sunt necunoscute, implicate fiind infecții cu citomegalovirus, anomalii cromosomiale (trisomii 13,15, 18).

Incidența exactă a bolii nu este cunoscută. La 2500 de radiografii toracice la nou-născuți s-au găsit 4% eventrații ale diafragmului. Băieții sunt mai afectați decât fetele în proporție de 4:1 iar leziunea este mai frecventă pe dreapta decât pe stânga. Afectarea bilaterală este rară.

Malformații asociate

Pacienții cu eventrație unilaterală nu au de obicei alte malformații asociate pe când pacienții cu eventrație bilaterală au o incidență crescută a anomaliilor asociate. Malformațiile pulmonare și digestive se explică prin dezvoltarea concomitentă a diafragmului cu plămânul și cu rotația tubului digestiv. Dar se mai întâlnesc malformații cardiace, renale și ale SNC, precum și anomalii cromosomiale (trisomii 13, 15, 18).

Manifestări clinice

Constau în dispnee, repetate pneumopatii, bronșite sau bronșiectazie. Alături de copiii mai mari pot apărea simptome digestive (vărsături, disconfort epigastric). La copiii cu paralizie de nerv frenic se întâlnește istoricul unei alte afecțiuni, de obicei severă, iar clinic se constată tahipnee și cianoză.

Diagnostic

Se pune pe radiografia toracică de față și profil care demonstrează ascensiunea diafragmului. Se poate face apel și la ecografie sau la fluoroscopie (care ar diferenția eventrația de hernie). Alte modalități diagnostice ar fi: pneumoperitoneografia, peritoneografia cu substanță de contrast, scintigrafia și chiar CT.

Tratamentul este chirurgical și constă în plicaturarea diafragmului. Abordul este pe cale abdominală iar sutura se face cu fire neresorbabile trecute în "U" și având grijă să nu fie prins în sutură nervul frenic. În caz de eventrație a întregului diafragm se utilizează fie un lambou muscular fie material protetic.

Îngrijiri postoperatorii

Se menține ventilația mecanică postoperatorie încă 24-48 de ore postoperator. La pacienții cu hipoplazie pulmonară severă se face apel la tratamentul agresiv și chiar la ECMO.

Rezultate

Prognosticul pacienților cu eventrație diafragmatică și care nu au hipoplazie pulmonară este excelent. Mortalitatea este în legătură cu gradul hipoplaziei pulmonare.

HERNIA DIAFRAGMATICĂ RETROSTERNALĂ (MORGAGNI)

Embriologic foramenul Morgagni reprezintă joncțiunea septumului transvers cu porțiunea laterală a diafragmului și cu peretele anterior toracic. Hernia retrosternală Morgagni este rară, reprezentând 2% din totalitatea defectelor

diafragmului. Această hernie este de obicei localizată pe dreapta și are totdeauna sac herniar. Conținutul este reprezentat de colon, mare epiploon și ficat.

Diagnosticul se pune pe imaginea radiografică, torace față și profil, care arată mase intestinale invadând mediastinul. Examine complementare sunt ecografia și tranzitul baritat.

Tratamentul este chirurgical de relativă urgență pentru a se împiedica eventuala încarcerare a anșelor. După reducerea conținutului sacului în abdomen sacul herniar este tras prin orificiul de hernie și rezecat. Defectul diafragmatic rămas se închide ca atare cu fire separate de material nerezorabil.

REFLUXUL GASTRO-ESOFAGIAN

Refluxul gastro-esofagian (RGE) reprezintă una din cele mai frecvente afecțiuni ale tractului digestiv, atât la copii cât și la adulți. În ultimii 20 de ani afecțiunea a fost mult mai frecvent diagnosticată din două motive: primul se referă la condițiile care favorizează boala (alimentația) și al doilea se referă la mijloacele mult mai sofisticate și mai performante de diagnostic. Mai mult, fundoplicatura gastrică, procedeu chirurgical de tratament al refluxului, este una din primele trei operații majore efectuate la copil în S.U.A.

Bazel fiziologice ale RGE

Conceptul de RGE a evoluat gradual de prin 1930, când s-a demonstrat simptomatologia ce poate fi indusă de acțiunea sucului gastric acid asupra mucoasei esofagului. În deceniul al cincilea se considera că RGE este patologic și că s-ar datora unei cauze mecanice, în special hernia hiatală. Spre deosebire de adulți, mulți copii cu simptomatologie de reflux sever nu aveau hernie hiatală. În 1960 s-a stabilit că sfincterul esofagian inferior (SEI) este factorul major ce permite RGE și că RGE patologic și hernia hiatală sunt două entități separate.

Mecanismul antireflux al joncțiunii gastro-esofagiene a fost descris ca un model mecanic în care corpul esofagian funcționează ca o pompă propulsivă, stomacul ca un rezervor și SEI ca o valvă unidirecțională. La rândul său SEI, care este un mecanism asemănător unei valve, are trei componente: hiatusul esofagian care este o chingă musculară formată din pilierii diafragmului, unghiul lui His, unghi ascuțit format din marea curbură a fundusului gastric și esofagul inferior și o zonă de presiune înaltă a esofagului distal ce ține din porțiunea distală a mediastinului în abdomen. Porțiunea distală a esofagului conține un strat de fibre circulare, plasat la interior și un strat de fibre longitudinale plasat la exterior. Stratul muscular circular se întinde până la fundusul gastric iar porțiunea sa cea mai îngroșată, plasată chiar deasupra joncțiunii gastro-esofagiene, corespunde zonei de presiune înaltă a SEI. Când stratul muscular intern se contractă lumenul esofagian se strâmtoarează și unghiul lui His se închide. Nu este vorba în termeni strict anatomici de un sfincter ci de o combinație de factori care crează condițiile unei funcționări dinamice a SEI.

Acest sfincter esofagian inferior a fost localizat prin metode manometrice și s-a stabilit valoarea minimă a presiunii de la care SEI nu mai constituie o barieră în calea RGE. Presiunea la nivelul SEI este de obicei la copil 10 – 20 mmHg, valori sub care se poate produce RGE.

Factori care influențează apariția RGE:

- Slăbirea tonusului sfincterului esofagian inferior;
- Prezența unei hernii hiatale
- Modificări în motilitatea esofagului (slăbirea capacității de "clearance");
- Volumul și cantitatea sucului gastric refluat (influențează direct gradul și severitatea simptomelor de reflux);
- Capacitatea stomacului de a-și goli eficient conținutul spre duoden (funcția gastrică normală este un mecanism complex care depinde de eficiența motilității esofagului, relaxarea și contractilitatea coordonată a SEI, presiunea intraluminală gastrică și evacuarea gastrică eficientă spre duoden).

La copiii cu RGE, în particular la cei cu afecțiuni nerulologice, tranzitul esogastric și evacuarea gastrică sunt încetinite producând un complex de tulburări ale joncțiunii esogastrice. Rezistența la RGE se datorează SEI și depinde de:

- Presiunea de la nivelul sfincterului (cel puțin 10 mmHg);
- Lungimea esofagului abdominal (cu cât este mai lung, cu atât este mai eficient mecanismul de valvă; normal lungimea esofagului intraabdominal este la copil de 1-2,5cm);
- Presiunea intraabdominală (de la valori peste 10 cmHg SEI devine eficient).

Anumite droguri cresc presiunea SEI (medicație colinergică, agenți prokinetici, hormoni gastro-intestinali, eritromicina, peptone) iar altele scad presiunea SEI (secretina, colecistokinina, glucagon, prostaglandine, pregesteron, teofilina, nicotina, vasopresina, atropina, morfina, diazepam, sedative, relaxante, analgetice, anestezice, brongodilatatoare). De asemenea, anumite alimente (ciocolată, cafea, alcool) scad presiunea SEI, la fel ca și alți factori, ca stresul, ce slăbește contracțiile esofagului.

Combinația de suc gastric acid, săruri biliare, secreție pancreatică și pepsină este devastatoare pentru mucoasa esofagului.

RGE apare la orice vârstă, fiecare dintre noi acuzând arsuri epigastrice după o masă copioasă. Mici eructații sau vărsături în cantitate mică sunt normale la un copil de 6 – 8 săptămâni, astfel că se consideră că RGE este normal până la vârsta de 2 luni. Dar care este limita normalului și cum pot fi corelate intensitatea semnelor de reflux cu gradul refluxului? Uneori este dificil de știut dacă RGE este cauza bolii cu

manifestările respective sau este consecința unei boli de bază. Pentru ca lucrurile să fie și mai complicate, RGE se însoțește foarte des de alte afecțiuni:

- **Neurologice:** retardul mintal de orice cauză, traumatisme cerebrale de orice cauză, paralizia cerebrală, sindromul Down, hidrocefalia, microcefalia, convulsii, sindromul Cornelia de Lange;
- **Gastrointestinale:** obstrucții gastrice de orice cauză, tulburări de deglutiție, obstrucții duodenale, defecte congenitale ale peretelui abdominal (omfalocel, gastroschizis), sindrom de intestin scurt, megacolon congenital, hipertensiune portală;
- **Cardiace:** afecțiuni ce determină insuficiență cardiacă;
- **Respiratorii:** hernia diafragmatică congenitală, stenoza traheală sau subglotică, despicăturile palatine, sindrom Pierre-Robin, paralizia nervului frenic, displazia bronhopulmonară;
- Prematuritatea.

Deoarece RGE se definește prin prezența conținutului gastric refluat în esofag, anumite situații clinice ca vărsătura, regurgitația și rumația trebuie evocate.

Vărsătura se definește drept actul reflex prin care conținutul gastric este proiectat cu forță prin gură la exterior.

Regurgitația reprezintă un episod în care conținutul gastric este adus în gură și apoi este fie expectorat fie înghițit din nou.

Rumația este afecțiunea manifestată prin repetate episoade de regurgitație și în care copilul înghite conținutul din cavitatea bucală.

RGE fiind comun tuturor acestor situații clinice considerăm că definiția RGE este: afecțiune caracterizată prin prezența conținutului gastric în esofag pe fondul unor manifestări clinice caracteristice: tuse, wheezing, crize de cianoză, vărsături cu striuri de sânge, etc.

Manifestări clinice

Cel mai frecvent semn este vărsătura, care apare imediat postprandial, este reprezentată doar de conținutul gastric (nu conține bilă), are uneori striuri de sânge și neliniștește sugarul care imediat reia plânsul. Uneori vărsăturile pot fi cu efort, aruncând jet la distanță, de unde confuzia cu vărsăturile din stenoza hipertrofică de pilor sau din stenoza congenitală a duodenului, nedagnosticată încă.

Falimentul creșterii se datorește absenței unui aport nutritiv și caloric adecvat datorită repetatelor vărsături. Se manifestă mai ales în primii 2 ani de viață.

Carii dentare, leziuni inflamatorii cronice la nivelul laringelui, voce răgușită datorate refluxului acid în cavitatea bucală.

Complicațiile pulmonare cum ar fi bronșitele recurente sau pneumoniile de aspirație sunt atribuite refluării în arborele respirator a conținutului gastric, mai ales în timpul somnului. S-a dovedit clar o prelungire în timpul somnului a perioadelor de reflux. Copiii pot avea perioade de reflux insidios în timpul somnului și să se

manifeste cu episoade inexplicabile de tuse. Alte studii au arătat că o cantitate oarecare de refluat acid gastric în esofagul mijlociu sau superior, stimulând reflexele vagale, produce laringospasm. Laringospasmul produs de RGE este considerat cauza de apnee obstructivă la copil și posibil cauza de stridor recurent, hipoxie acută și chiar "moarte subită" (sudden infant death syndrome – SIDS).

Prematurii cu sindrom de detresă respiratorie și care au insuficiență pulmonară cronică prin displazie bronhopulmonară au o rată mare a RGE. În aceeași măsură, copiii care au frecvent manifestări respiratorii ca apnee cu bradicardie, pneumonie, cianoză sau stridor trebuie investigați în direcția diagnosticării unui RGE.

Mulți copii cu simptome respiratorii induse de RGE au concomitent afecțiuni ale SNC ce explică în parte episoadele lor de apnee cu bradicardie. În aceste cazuri se consideră RGE un factor agravant al bolii și nu unul cauzal, declanșator.

Esofagita cu leziuni inflamatorii cronice, interesând toate straturile esofagului, localizată în special în 1/4 inferioară. Ulterior, leziunile de esofagită se pot complica cu stenoză esofagiană secundară.

"Esofagul Barrett" este întâlnit la copiii mai mari cu RGE cronic și constă în metaplazia sub formă de epiteliu columnar a mucoasei gastrice la nivelul esofagului inferior. Factorii care influențează apariția acestor leziuni, considerate stadiu precanceros, sunt durată refluxului și prezența de *Helicobacter pylori* în mucoasa gastrică.

Diagnosticul RGO

Când se suspicionează după semnele clinice un RGE există o multitudine de examene complementare ce pot pune în evidență refluxul, să evidențieze eventualele cauze ce ar fi putut declanșa refluxul și să determine prezența eventualelor sechele.

Radiografia toracică poate decela semnele unor infecții pulmonare ce au de obicei caracter recurent și sunt datorate repetatelor pusee de RGE însoțite de aspirație. Uneori copiii cu RGE pot avea imagini de emfizem pulmonar ce însoțește astmul.

Tranzitul esofagian baritat dă relații despre prezența unei eventuale hernii hiatale sau despre anomalii ale mucoasei esofagiene, despre eventuale stenoze esofagiene secundare (întinderea lor), despre prezența dismotilităților esofagului, mai ales după anastomoza directă pentru atrezie esofagiană, poate evidenția imagini de esofagită sau esofag Barrett.

Tranzitul baritat, practicat în continuare dincolo de esofag poate evidenția obstrucții la nivelul pilorului sau duodenului (stenoze duodenale congenitale, diafragm, stenoză hipertrofică de pilor) ce ar putea fi cauze de vărsături. Dar cel mai important lucru este că tranzitul baritat eso-gastro-duodenal poate evidenția refluxul. Relația "reflux evidențiat de tranzit" și "prezența simptomelor" este una specială. Astfel, sunt situații când în absența simptomelor se constată imagini de RGE iar 60% din pacienții cu simptome de reflux și pH-metrie concludentă pentru reflux nu au imagini de reflux.

pH-metria esofagiană este testul specific în diagnosticul RGE. Electrobul de pH-metrie esofagiană a fost inventat de Tuttle și Grossman și a fost introdus în practica medicală pentru studierea acidității de Miller în 1964. Monitorizarea îndelungată a pH-ului esofagian permite cuantificarea timpului cât mucoasa esofagiană este expusă acidității, măsoară capacitatea esofagului de a-și elimina refluatul acid și corelează perioadele de reflux cu simptomele pacientului. pH-ul esofagian normal variază între 5,5 și 7,0. Este considerat episod de reflux o scădere a pH-ului sub 4,0.

pH-metria esofagiană certifică:

- Timpul total în care pH-ul esofagian este mai mic de 4,0, exprimat în procente din timpul în care pacientul este monitorizat, culcat sau șezând.
- Frecvența episoadelor de reflux înregistrate ca episoade cu durată mai mare de 5 min/24 de ore.
- Durata episoadelor mai lungi decât 5 min/24 de ore.
- Timpul în minute al celui mai lung episod de reflux înregistrat.

Datele înregistrate sunt prelucrate de computer folosind soft dedicat și se obține un "profil de reflux". Valorile normale și patologice sunt determinate pentru sugari, copii mici, preșcolari, școlari și adulți și poartă numele de "scoruri" (De Meester, Boix-Ochoa).

Se consideră că pH-metria esofagiană pe 24 de ore a devenit regula de aur pentru determinarea RGE la copil și adult, datorită studiilor clinice pe serii largi de pacienți. Dacă la monitorizarea pe 24 de ore a pH-ului esofagian valorile sunt sub 4,0 mai mult de 5% din timpul studiat există cu certitudine RGE. Atunci când pH-metria esofagiană efectuată 24 de ore relevă 2 deviații standard de la valorile normale sau mai mult se impune fundoplicatura gastrică.

Echografia este folosită mai ales pentru diagnosticul herniei hiatale. O recomandă faptul că este fiziologică, neinvazivă și nu iriază bolnavul.

Studiul refluxului alcalin se referă la studierea simultană cu doi electrozi, unul esofagian și unul gastric, al pH-ului căci sunt situații când există flux retrograd transpiloric de secreții bilio-pancreatice (reflux duodeno-gastric) ce transformă refluatul gastric spre esofag din acid în alcalin. În atari condiții, sfincterul esofagian inferior incompetent permite RGE alcalin, cu efect dezastruos asupra mucoasei esofagiene, dar care la pH-metrie nu este evidențiat.

Studiul evacuării gastrice se face prin scintigrafie gastrică computerizată. Se administrează un prânz conținând Tc99 marcat. Normal, într-o oră trebuie să se evacueze 70% din conținutul introdus în stomac. Copiii la care mai mult de 50% din prânzul marcat cu izotop persistă în stomac după 90 de minute au întârziere în evacuarea gastrică (piloroplastia este indicată dacă cel puțin 60% din cantitatea conținută inițial în stomac este reținută peste 90 de minute). S-a mai încercat măsurarea acidității mioelectrice a peretelui gastric transcutan și s-au găsit cazuri de întârziere în evacuarea gastrică pentru prânzuri solide, cu o acuratețe a explorării de 90%, dar experiența cu această tehnică este foarte limitată.

Endoscopia este recomandată pentru evaluarea clinică, de relativă urgență, a oricărui copil ce prezintă o hematemeză, disfagie sau odinofagie inexplicabilă. Efectuată cu un endoscop flexibil de un diametru adecvat, endoscopia poate evidenția o esofagită dar nu poate cuantifica gradul refluxului, dacă există. Endoscopia este de ajutor în diagnosticul modificărilor mucoasei în 1/3 distală a esofagului cu reflux, în diagnosticul stenozelor secundare și conferă avantajul biopsiilor ce pot fi prelevate pe loc.

Scintigrafia pulmonară studiază plămânii și esofagul după ingestia unui prânz ce conține sulf coloidal marcat cu Tc99 și poate demonstra prezența aspiratului pulmonar, în cazul RGE, la pacienții cu infecții pulmonare recurente.

Manometria esofagiană este metoda care cuantifică rezistența sfincterului esofagian inferior la refluarea conținutului acid gastric spre esofag. Plasarea cateterului ce măsoară presiunea de la nivelul SEI se face sub control radiografic și după ce este introdus în stomac este retras la nivelul esofagului intraabdominal. Valori ale presiunii SEI sunt normale peste 15 mmHg. Dacă valorile presiionale sunt mai mici de 10 mmHg la copilul mic se consideră sfincter incompetent, sediu sigur de reflux.

Studiul motilității esofagiene se realizează cu ajutorul unui cateter cu multiplu lumen și se cercetează contracțiile peristaltice ale esofagului, înregistrarea făcându-se pe durata a 24 de ore. Se estimează că 1/3 din cazurile cu RGE asociază tulburări de motilitate a esofagului. Peristaltica necoordonată și ineficientă a esofagului determină staza prelungită a refluatului acid în esofag. O serie de afecțiuni ca esofagita, atrezia esofagiană operată, acalazia și afecțiuni neuromusculare se însoțesc de unde peristaltice esofagiene ineficiente, cu secvențe neregulate și de mică amplitudine.

Tratamentul RGE

1. medical. Există trei obiective ale tratamentului nonoperator al RGE la copil:

1.1. Tratamentul postural constă în menținerea sugarului în poziție semișezândă ("upright position") timp de 24 de ore pe zi. Această poziție, cu capul și trunchiul ridicate la 60° față de planul patului, diminuează cantitatea de refluat acid gastric și favorizează golirea esofagului. Chiar și o poziție semișezândă de 30° poate fi eficientă. Pentru că în timpul somnului e greu de realizat la sugar o astfel de poziție, se preferă poziția capului ridicat cu 3 cm pe o pernă și administrarea prânzului cu două ore înainte de culcare. În timpul zilei copilul poate fi ținut în brațe, cu capul și trunchiul ridicate, în decubit dorsal sau ventral ("prone position"). La sugar, după 4-6 săptămâni, se poate constata eficacitatea unui astfel de tratament postural. La copilul peste 1 an tratamentul postural ca unică metodă de tratament nu dă rezultate.

1.2. Calitatea alimentației. Prânzurile în cantitate mică, mai frecvente și cu alimente cu o consistență crescută diminuează RGE. În schimb tetinele, suzele favorizează îngurgitarea unei cantități mari de aer și de aici, RGE. Pentru un sugar

mic este dificil de "îngroșat" prânzul, care este format din lapte (se poate apela la grăis sau cereale). Mai devreme de 5-6 luni vârstă un sugar nu poate primi alimente solide, stomacul lui nefiind pregătit pentru o astfel de digestie. Cert este că asocierea unei alimentații conținând prânzuri în cantitate mai mică și mai consistente influențează favorabil RGE.

1.3. tratamentul medicamentos include:

- antagoniști ai receptorilor H2 (cimetidina, ranitidina) care cresc pH-ul gastric, inhibă activitatea pepsinei, cresc presiunea SEI. Au inconvenientul că nu pot fi administrate sugarului și copilului mic deoarece au un gust neplăcut, necesită doze frecvente, provoacă grețuri, vărsături, diaree.
- Cisaprid (coordinax) este un stimulent noncolinergic al peristalticii esofagiene și al SEI. Utilizat pe scară largă în Europa și SUA, a devenit medicamentul de elecție în tratamentul RGE.
- Drogurile inhibitoare ale pompei de protoni (omeprazol) sunt eficiente în blocajul producției de acid gastric și combat cu eficiență esofagita dar nu influențează amploarea RGE.

2. chirurgical. Se adresează următoarelor categorii de pacienți:

- Copii cu RGE diagnosticat cert și la care tratamentul medical efectuat 4-6 săptămâni a eșuat.
- Copii cu RGE și care au deja esofagită sau stenoză esofagiană secundară.
- Copii cu RGE și cu hernie hiatală.

Obiectivele intervenției chirurgicale sunt:

- Crearea unei zone de presiune crescută la nivelul esofagului inferior.
- Accentuarea unghiului lui His.
- Crearea unui esofag abdominal de lungime adecvată.
- Apropierea pilierilor diafragmatici pentru preîntâmpinarea herniei paraesofagiene.

Fundoplicatura este intervenția chirurgicală ce și-a dovedit eficiența în tratamentul RGE (aplicarea unui inel esofagian circumferențial din material sintetic nu a dat rezultate). Cea mai răspândită tehnică de fundoplicatură gastrică este cea descrisă de Nissen și Rosetti în 1959. Operația constă în înfășurarea joncțiunii esogastrice cu o porțiune din marea tuberozitate gastrică, creindu-se un mecanism de valvă antireflux. Calea de abord este abdominală (cel mai des uzată, cu multiple avantaje) sau toracică (pentru cazurile cu stricturi severe, cu esofag scurt, cu malformații ale coloanei vertebrale toracice). Se estimează că 92% din copiii cu RGE și care au avut fundoplicatură Nissen au prezentat dispariția simptomelor.

Complicațiile postoperatorii ce pot apărea sunt multiple:

- în 15% din cazuri se constată dezinirea manșonului cu reluarea refluxului;
- în 6% din cazuri apare hernia hiatală;

- la 2 ani postoperator poate reapare RGE.

La copiii cu afecțiuni neurologice se constată o evoluție postoperatorie dificilă, ades nefavorabilă, după fundoplicatura gastrică.

Alte variante tehnice de fundoplicatură:

- operația Nissen combinată cu antroplastie (asemănătoare intervenției Fredet pentru stenoza hipertrofică de pilor, în care se secționează seroasa, musculara și se respectă mucoasa) sau, mai frecvent, piloroplastie Heineke-Mikulicz, la copii cu RGE și întârziere în evacuarea gastrică;

- operația Thal, ce "urcă" fundusul gastric spre cardia și mai sus, suturând stomacul pe 2/3 anterioare la diafragm. Procedul este folosit la copii cu ficat mare, esofag scurt sau la cei care au avut esocardiomiotomie Heller pentru acalazie;

- operația Toupet este o fundoplicatură posterioară (hemi-Nissen);

- fundoplicatura laparoscopică, introdusă în practica pediatrică din 1992 (și-a dovedit eficiența la adult) și care reprezintă metoda de viitor în tratamentul RGE și la copil.

S-a mai imaginat și *gastropexia Boerema*, ce suturează mica curbura gastrică la peretele anterior al abdomenului, cu rezultate mediocre.

CAPITOLUL V

PATOLOGIA PERETELUI ABDOMINAL

Viciile de involuție ale canalului omfaloenteric

Defecte ale peretelui abdominal anterolateral
(omfalocel, laparoscizis)

Hernia ombilicală

Hernia liniei albe supraombilicale

Patologia canalului peritoneovaginal

DEFECTE ALE PERETELUI ABDOMINAL

Peretele abdominal este o gazdă perfectă pentru viscere, deși este considerat chiar o barieră în fața intervențiilor chirurgicale abdominale. Această structură remarcabilă de piele, mușchi, fascii și peritoneu nu numai că menține viscerele, dar are rol în respirație, poziție bipedă, tranzit intestinal, micțiune. Tulburările în închiderea peretelui abdominal la embrion rezultă dintr-o serie continuă de defecte ce-și au sediul la nivelul ombilicului. Defectele se pot extinde cranial și să intereseze peretele toracic sau caudal, spre vezică și structurile perineului.

La vârsta de două săptămâni, embrionul (ca un disc) este format din ectoderm, la exterior, și endoderm. Al treilea strat germinativ, mezodermul, se dezvoltă între aceste două straturi generând în afară somatopleura și înăuntru, splahnopleura. Într-o secțiune a embrionului, peretele trunchiului este ca un "sandwich", cu un endoderm parietal care va deveni peritoneu sau pleură, cu un mezoderm din care va deriva musculatura peretelui și din ectoderm, viitorul înveliș tegumentar.

Pîna în săptămîna a 12-a, peretele anterior este deschis la nivelul inelului ombilical. Acest defect este închis prin 4 falduri (pliuri) ale porțiunii splahnice a peretelui ce cresc din porțiunea laterală a embrionului spre a forma peretele ventral al trunchiului (abdomenului):

- Pliul cefalic închide zona din fața intestinului anterior, cranial și formează toracele anterior și peretele abdominal superior, cu „septum transversum” și porțiunea anterioară a diafragmului.
- Pliul caudal migrează dinspre caudal și închide intestinul distal și stratul somatic al alantoidei, formînd hipogastrul.
- Pliurile laterale, al treilea și al patrulea, completează peretele anterior și acoperă porțiunea mijlocie a intestinului.

Toate aceste structuri converg spre inelul ombilical și „împing” intestinul spre cavitatea abdominală aproximativ în a 10-a săptămîna de viață intrauterină.

Cele mai frecvente defecte sunt cele situate „la mijloc”, omfalocelul și gastroschizisul. Urmează ca frecvență leziunile plasate subomilical, extrofia de vezică și extrofia cloacală. Leziunile peretelui supraomilical și toracic („ectopia cordis”, pentalogia Cantrell) sunt neobișnuite. Nu se cunoaște de ce pliurile mezenchimale nu oblitescă complet inelul ombilical.

Defectele peretelui anterior al abdomenului pot fi diagnosticate antenatal prin ecografia uterului gravid. Este dificil, totuși, de făcut un diagnostic diferențial ecografic între un omfalocel și un gastroschizis sau între un omfalocel și leziuni

complex cum ar fi extrofia cloacală. Nu există avantaje pentru nașterea prin cezariană.

OMFALOCELUL

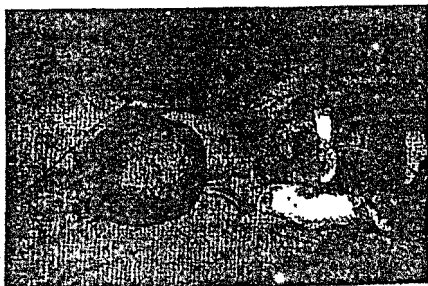
Este o malformație care rezultă din eșecul închiderii complete a peretelui anterior al abdomenului în timpul dezvoltării fetale. Cele patru pliuri somatice nu se mai apropie și astfel ia naștere omfalocelelul.

Patologie

Există omfalocele mici și hernii în baza cordonului ombilical, care de obicei conțin numai anse intestinale. Fevre, care denumește omfalocelelul "hernia ombilicală congenitală", descrie trei variante de hernii ombilicale:

- hernii voluminoase, caracterizate prin absența cavității peritoneale, viscerele aderând la peretele abdominal.
- hernii fetale în care cavitatea peritoneală există iar viscerele sunt libere în sacul peritoneal.
- hernii mixte în care există o serie de aderențe, în special ale ficatului.

Când omfalocelelul este mare, cavitatea abdominală este nedevelopată și intervenția chirurgicală este dificilă. Omfalocelelul gigant constă în leziuni cu diametrul mai mare de 5 cm și de obicei conține ficat și anse intestinale. Peretele pungii omfalocelelului este constituit din 3 straturi suprapuse: membrana amniotică, țesut mucos sau gelatina lui Wharton și somatopleură.



Clinica

Omfalocelelul este o formațiune tumorală evidentă ocupând regiunea ombilicală, de regulă sesilă, hemisferică, de volum variabil, de al 1 cm, la mai mult de 10 cm diametru. Peretele tumorii este neted, uneori gros, alburiu, opac, alteori subțire, transparent, lăsând să se observe viscerele. Alteori, omfalocelelul este reprezentat de o tumoră pediculată cu o

strămtorare la nivelul orificiului ombilical sau de către o simplă dilatare a bazei cordonului.

Leziuni asociate

Există la copiii cu omfalocelel o rată crescută a anomaliilor asociate. Deoarece o ecografie a uterului gravid poate detecta antenatal prezența unui omfalocelel, descoperirea anomaliilor asociate este crucială pentru sfatul ce trebuie dat părinților.

80% din cazurile cu omfalocelel diagnosticate prenatal au avut defecte concomitente, după cum urmează: 48% afecțiuni cromozomiale, 28% cardiace, 20% genito-urinare, 20% craniofaciale și 12% anomalii ale diafragmului. Omfalocelelul se asociază, mai rar, cu leziuni ca pentalogia Cantrell (ectopia cordis, defect sternal, defect diafragmatic, leziuni cardiace și omfalocelel), extrofia cloacală sau sindromul Beckwith-Wiedemann (macroglosie, gigantism, hipoglicemie și anomalii ombilicale).

Diagnostic

De obicei, omfalocelelul este diagnosticat prin ultrasonografie prenatală. Când este detectat prenatal, sunt cercetate cu atenție și alte anomalii prin analize ale sângelui fetal recoltat din cordonul ombilical, ale vilozităților corionice.

La naștere defectul este evident, cu excepția cazurilor când există un sac rupt și trebuie făcut diagnosticul diferențial cu un gastroschizis. Este necesar un examen clinic anunțat și o explorare radiologică pentru decelarea eventualelor malformații digestive concomitente.

Tratament

Chiar în sala de nașteri, fie că nașterea a fost pe cale naturală sau cezariană (nu există avantaje în această privință), se clampează cordonul ombilical fără a leza sacul omfalocelelului.

Omfalocelelul se acoperă cu comprese îmbibate în ser fiziologic cald. Se iau măsuri pentru combaterea hipotermiei copilului, se instituie cateter venos central și se plasează un tub nazogastric de decompresie.

Tratamentul propriu-zis este chirurgical și există următoarele posibilități:

-pentru omfalocelelul de dimensiuni mici (cu diametrul sub 5 cm) se realizează excizia membranelor, reintegrarea anșelor și închiderea primară a defectului. Uneori există o compresiune a anșelor introduse într-o cavitate mică și apar tulburări ventilatorii prin compresie pe vasele mezenterice sau compresii pe vana cavă, cu tulburări de retur venos.

-Pentru omfalocelelul de dimensiuni mari (diametrul mai mare de 5 cm), care nu poate fi închis prin simplă sutură a peretelui, se recurge la integrarea anșelor sub piele; se obține o hernie ombilicală gigantă ce poate fi rezolvată la vârsta de 1-2 ani. Mult mai frecvent se apelează la procedeul Schuster ce folosește o plasă de silastic cu ajutorul căreia, în decurs de 10-14 zile, ansele sunt împinse în abdomen.

Tratamentul nonoperator (metoda Grob) constă în respectarea pungii omfalocelelului. Se face badijonaj zilnic cu soluție antiseptică (ex. mercurcrom) și se obține epitelizarea de la bază spre vârf a pungii omfalocelelului (fig.1, 2). În mod identic, hernia ventrală imensă ce rezultă după epitelizare va fi rezolvată ulterior (fig.3).

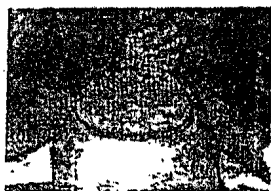


Fig. 1



Fig. 2

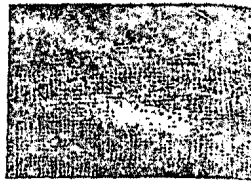


Fig. 3

În ultimul timp, se preferă plasarea sacului de silastic la exteriorul omfalocelului și prin ședințe zilnice se „împinge” conținutul în abdomen. La distanță, închiderea primară se obține cu ușurință.

Prognostic

În absența leziunilor asociate care pun în pericol viața pacientului, tratamentul omfalocelului conferă 90% rezultate bune. Dacă există anomalii asociate, mortalitatea crește iar rata succesului scade la 40%.

GASTROSCHIZIS (LAPAROSCHIZIS)

Este o malformație rară a peretelui abdominal caracterizată prin ieșirea anșelor din abdomen printr-un defect în grosimea peretelui, plasat totdeauna la dreapta, adiacent cordonului ombilical.

Boala apare cu o frecvență de 1/20000 de nașteri.

Embriologie

Au fost propuse o serie de teorii să explice embriogeneza gastroschizisului. Cea mai larg acceptată teorie consideră că anomalia se datorează unei rupturi la baza cordonului ombilical într-o zonă de rezistență scăzută la locul unde vena ombilicală dreaptă involuează. Ansele intestinale sunt libere să hernieze în cavitatea amniotică, fenomen ce se petrece relativ tardiv în timpul vieții fetale.



Clinica

Gastroschizisul poate fi deosebit de alte defecte ale peretelui abdominal prin poziția orificiului prin care se exteriorizează ansele față de ombilic. Aspectul clasic este acela în care anse intestinale herniază printr-un defect parietal plasat la dreapta unui cordon

ombilical intact. Nu există sac să acopere intestinul sau defectul. Datorită contactului prelungit cu lichidul amniotic, ansele intestinale sunt îngroșate și mate.

Leziuni asociate

În afara anomaliilor gastrointestinale se asociază, e drept mai rar, anomalii cromozomiale sau alte anomalii structurale. Toți copiii au absența rotației și defecte de fixare a ansei intestinale. Incidența malformațiilor gastrointestinale este de 16% și constă în atrezii și stenoze.

Diagnostic

Laparoschizisul poate fi diagnosticat antenatal prin ecografia uterului gravid. După naștere trebuie stabilit cu claritate raportul între anse și cordonul ombilical. O distensie marcată a unor anse și absența meconiului la examinarea rectului poate sugera o atrezie intestinală concomitentă.

Tratament

Gastroschizisul, datorită anșelor eviscerate, constituie o mare urgență chirurgicală. Imediat după naștere, ansele eviscerate vor fi învelite în comprese cu ser fiziologic cald, vor fi manevrate cu blândețe pentru a nu torsiona vasele mezenterice sau a produce alte traumatisme. Copilului i se plasează o sondă de drenaj nazogastric (pentru decompresie gastrică), i se combate hipotermia, i se plasează un cateter venos central și este trimis de urgență spre sala de operații a clinicii de chirurgie pediatrică.

Există numeroase opțiuni terapeutice:

- închiderea primară a defectului;
- acoperirea defectului cu tegument (ca prim gest), urmat de intervenție definitivă la distanță;
- acoperirea cu material sintetic și închiderea ulterioară (la fel ca la omfalocel) a defectului parietal, ilustrată în figura de mai jos.



Cel mai frecvent, tentativa de integrare a anșelor îngroșate și destinsă generează o hiperpresiune cu decompensare cardiorespiratorie și tulburări de retur venos în sistemul cav inferior. De aceea, rareori închiderea de primă intenție a defectului reușește și este necesară acoperirea anșelor cu tegument, urmând a rezolva ulterior defectul dintre marginile musculare ale peretelui. Dacă există o atrezie, ea va fi rezolvată fie cu anastomoză primară fie cu o stomă și anastomoză ulterioară.

Preferabil este tratamentul care folosește material sintetic pentru acoperirea anselor și execută închiderea progresivă a defectului, asemănător omfaloceleului.

Postoperator copilul este menținut intubat și asistat respirator o perioadă lungă de timp, până plaga abdominală are tendința la cicatrizare. În această perioadă, copilul primește nutriție parenterală totală pe cateter venos central.

HERNIA OMBILICALĂ

Este foarte frecventă și corespunde închiderii incomplete a inelului ombilical în porțiunea sa superioară. Deseori este o simplă întârziere de închidere a inelului ombilical, ceea ce explică frecvența herniei ombilicale la prematur precum și evoluția sa spre vindecare spontană la 80% din cazuri.

Se manifestă după căderea cordonului ombilical sub forma deplisării cicatricii ombilicale, tegumentele supraiacente fiind subțiri și permițând să se vadă prin transparența lor ansa intestinală din sacul hernial (culoarea este albastruie). Hernia este indolentă și se strangulează extrem de rar.

Evoluția spontană a herniei ombilicale de dimensiuni mici unde inelul nu admite decât pulpa indexului este foarte frecvent către vindecare spontană până la vârsta de 4-5 ani (Daoud); alți autori admit limita de vârstă 2 ani pentru vindecarea spontană. Hernia mai mare, la care inelul ombilical permite penetrarea indexului, are puține șanse de a se vindeca spontan.

Procedeele de tratament conservator prin contenție externă după reducerea manuală sunt inutile, lipsite de eficiență.

Formele de hernie cu inel îngust sunt urmărite până la vârsta de 4-5 ani când, dacă închiderea spontană nu s-a produs se operează. Formele cu inel ombilical larg au indicație chirurgicală înainte de 4-5 ani, obișnuit după vârsta de 2 ani, având în vedere improbabilitatea vindecării spontane.

HERNIIILE LINIEI ALBE SUPRAOMBILICALE



Constau în hernierea țesutului gras properitoneal printr-un orificiu aponevrotic preexistent (sau mai multe) pe linia albă supraombilicală.

Strangularea lor este frecventă și foarte dureroasă. Din acest motiv hernia liniei albe supraombilicale se operează imediat după diagnosticare.

PATOLOGIA CANALULUI PERITONEO-VAGINAL

În luna a 3-a de gestație peritoneul formează un diverticul numit canal peritoneo-vaginal care va coborî traversând traiecul inghinal și însoțind *gubernaculum testis* până la scrot, comunicând cu vaginala testiculară. La fete, diverticulul peritoneal va forma canalul lui Nück care însoțește ligamentul rotund și ajunge astfel până la labia mare.

Obliterarea canalului peritoneo-vaginal se face prin apariția inelelor de atrofie și scleroză ale lui Ramonède; la 40% din copii canalul peritoneo-vaginal este închis la naștere, la restul de 60% se închide în cursul primului an.

Anomaliile de închidere ale canalului peritoneo-vaginal sunt situate la dreapta în 60% din cazuri, la stânga în 25% din cazuri și bilaterale în 15% din cazuri.

Dacă anomalia este unilaterală și-n particular la stânga, în 30-60% din cazuri și canalul peritoneo-vaginal din partea dreaptă este deschis.

Anomalia este bilaterală predominant la fete și la prematuri. Frecvența de afectare pe sexe este de 8 băieți la 1 fată. În funcție de nivelul și modul de închidere parțială rezultă o patologie variată.

HERNIA INGHINALĂ

În funcție de întinderea zonei în care canalul peritoneo-vaginal s-a închis se descriu: hernia funiculară, inghinală, inghino-scrotală și inghino-testiculară.

Simptomatologie

Apare sub forma unei mase inghinale sau inghino-scrotale, mai mult sau mai puțin moale, de dimensiuni variabile care crește la efort (plâns, tuse, alergare) și în ortostatism prelungit și se reduce în clinostatism. Testiculul se palpează separat de această masă, iar după reducerea ei în clinostatism, indexul coafând scrotul percepe orificiul inghinal superficial lărgit comparativ cu partea opusă sănătoasă.

Dacă hernia este mică și dificil de a fi recunoscută, examinatorul nu trebuie să se bazeze pe afirmațiile mamei asupra sediului drept sau stâng; în aceste situații este bine a se urmări copilul în timp până ce hernia devine evidentă. Daoud recomandă în același scop efectuarea peritoneografiei care constă într-o radiografie a abdomenului în poziție verticală după injectarea unui produs de contrast hidrosolubil în cavitatea peritoneală.

Conținutul herniei este de obicei intestinul subțire și/sau epiploonul, uneori cornul lateral al vezicii urinare, iar la fete ovarul. De semnalat că prezența ovarului în sacul de hernie, într-un procent de 1% din cazuri semnifică un testicul feminizant. Strangularea ovarului în sacul de hernie este urmată foarte repede de infarctizarea sa.

Diagnostic diferențial

1. Între diferitele forme de patologie ale canalului peritoneo-vaginal:

- Hidrocelul comunicant presupune angajarea de lichid peritoneal prin canalul peritoneo-vaginal rămas deschis în totalitate, ca și în cazul herniei inghino-testiculare. Se diferențiază de hernia inghino-testiculară și de cea inghino-scrotală, care conțin intestin subțire și epiploon, prin aceea că la palpare se deosebește conținutul plin de cel lichidian. De asemenea, după reducerea conținutului în clinostatism, în ortostatism conținutul se reface de sus în jos în cazul herniei și de jos în sus în cazul hidrocelului comunicant.
- Hidrocelul testicular pur este o tumoră cu conținut lichidian plasată în scrot, ireductibilă; testiculul se palpează cu greutate prin masa lichidiană sau nu se palpează deloc.
- Chistul de cordon spermatic este o tumoră lichidiană plasată la un nivel oarecare al canalului inghinal sau în scrot, nedureroasă, mobilă transversal, ireductibilă în abdomen și independentă de testicul.
- 2. Hernia crurală este foarte rară la copil.
- 3. Testiculul necoborât congenital palpabil pe traiectul inghinal se însoțește frecvent de hernie.
- 4. Varicocelul simptom din tumorile retroperitoneale; când hernia inghino-scrotală este plasată pe partea stângă, diagnosticul diferențial se face și cu varicocelul – boală.
- 5. Adenopatia inghinală.
- 6. Tumorile testiculare.

Strangularea herniară

Este singura complicație a herniei și se produce în urma angajării în sacul herniar a unui conținut visceral mai voluminos; organele herniate se edematiează datorită stazei venoase și inelul musculo-aponevrotic devenit prea îngust nu mai permite reintegrarea în abdomen a conținutului sacular. Evoluează apoi ca în orice mecanism de strangulare spre necroză a ansei, perforarea ei și constituirea peritonitei saculare care apoi se generalizează în abdomen.

Strangularea poate surveni în două circumstanțe clinice: la un purtător cunoscut de hernie, și atunci diagnosticul este ușor, sau ca formă de debut a herniei, diagnosticul în acest caz putând întârzia.

Strangularea herniară se manifestă clinic prin tumefacție inghinală, sau inghino-scrotală ireductibilă, foarte dureroasă spontan și la palpare, la care se

asociază tardiv sindromul oclisiv (vărsături, oprirea tranzitului, meteorism). Strangularea cornului vezicii urinare se poate însoți de retenție acută reflexă de urină.

Hernia strangulată trebuie diferențiată de:

- Chistul de cordon spermatic sub tensiune.
- Hidrocelul testicular pur cu creștere bruscă de volum.
- Torsiunea de testicul necoborât congenital.
- Limfadenita acută inghinală.
- Hematomul scrotal posttraumatic.
- Orhiepididimita acută.

Tratament

1. *Hernia în afara strangulării* poate în general să fie operată la vârsta descoperirii sale deoarece temporizarea are următoarele riscuri potențiale:

- Risc de strangulare cu necroză de ansă.
- Strangulare cu pensare laterală a intestinului.
- Strangulare cu infarctizare testiculară secundară.

Totuși, atitudinea practică de recomandat este așteptarea până la vârsta de 1 an pentru operație având în vedere posibilitatea de continuare a procesului de involuție a canalului peritoneo-vaginal până la această vârstă, precum și condițiile tehnice mai facile.

Fac excepție următoarele situații când hernia poate fi operată și sub vârsta de 1 an:

- Herniile care se reduc dificil și deci au risc crescut de strangulare.
- Herniile care au avut în cursul evoluției cel puțin un puseu de strangulare.
- Herniile voluminoase.
- Copiii care trăiesc într-un mediu social puțin favorabil.

Dacă hernia este bilaterală se operează în ambele părți în același timp operator. Dacă hernia este în partea stângă, mulți autori recomandă să se opereze de asemenea bilateral, eventual după o peritoneografie, având în vedere frecvența ridicată (60%) în aceste situații a persistenței și pe partea dreaptă a canalului peritoneo-vaginal. Dacă hernia este de partea dreaptă se operează numai la acest nivel.

La prematur și la nou-născut este indicată abținerea operatorie și urmărirea în timp ținând cont de posibilitatea închiderii întârziată a canalului peritoneo-vaginal.

2. *Hernia strangulată* se reduce prin taxie dacă nu este mai veche de 24 ore. Eșecul taxisului și vechimea mai mare de 24 ore a strangulării impun intervenția chirurgicală.

Chistul de cordon spermatic

Apare ca o tumefiere ușor fuziformă, renitentă, puțin mobilă transversal și de sus în jos; plasată la un nivel oarecare pe traiectul inghinal sau în scrot. Se palpează independent de testicul și nu se reduce în abdomen. Se poate asocia cu o hernie și/sau cu un hidrocel testicular pur. La fetițe ia numele de chist al canalului Nück. Vârsta optimă pentru operație este după un an.

Hidrocelul testicular pur

Se manifestă sub forma unei tumori scrotale cu conținut lichidian care nu se reduce în abdomen. Testiculul nu se palpează sau se palpează cu dificultate prin masa lichidiană.

Indicația operatorie se recomandă după vârsta de 2 ani deoarece până la această vârstă poate dispărea spontan.

CAPITOLUL VI

PATOLOGIA PERITONEULUI

Sindromul peritonitic neonatal
Peritonitele acute ale sugarului
Peritonitele acute ale copilului
Hemoperitoneul nou-născutului

PERITONITELE NEO-NATALE

Sindromul peritonitic neo-natal

Prezintă particularități clinice la fel ca și sindromul ocluziv neo-natal. Se caracterizează prin debut precoce după naștere, în funcție de cauza peritonitei: în peritonita meconială debutul este de la naștere, iar în peritonita primitivă neo-natală la 2-8 zile de la naștere.

Simptomele digestive constau în vărsături, diaree, balonare abdominală progresivă. Starea generală se alterează repede, faciesul devine teros, ochii încercânați, extremități reci și cianotice. Temperatura poate urca până la 40° sau poate exista numai o ușoară subfebrilitate.

Abdomenul meteorizat prezintă rezistență la palpare/ după 2-3 zile de evoluție apare edem suprapubian care se întinde în tot etajul subombilical cuprinzând și scrotul și rădăcina coapselor. Tegumentele abdominale devin lucioase, cu circulație venoasă foarte bogată.

Explorări de laborator

- Formula sanghină prezintă leucocitoză cu polinucleoză peste 20.000/mm³ pledează pentru peritonită primitivă.
- Radiografia abdominală fără pregătire poate arăta pneumoperitoneu în perforațiile gastrice și colice, mai rar în cele ale intestinului subțire. Nou-născutul poate prezenta radiologic un tablou ocluziv în cadrul peritonitei.
- Radiografia de față în poziție de clinostatism evidențiază îngroșarea pereților anselor intestinale traducând edemul inflamator al acestora, asociat cu existența lichidului liber în peritoneu.
- Peritonita meconială și cea incapsulată au imagini radiologice particulare.

Diagnostic diferențial

- Diferențierea de ocluzia neo-natală de multe ori pune mari probleme intervenindu-se chirurgical pentru abdomen acut neo-natal, diagnosticul fiind tranșat intraoperator.
- Enterocolita ulcero-necrotică fără perforație poate avea o evoluție pseudoperitonitică și să conducă la o laparotomie inutilă și chiar periculoasă.

Peritonita meconială

Va fi prezentată în cadrul patologiei aparatului digestiv (cap 7)

Peritonita biliară

Este o descoperire intraoperatorie în cursul intervenției pentru o peritonită neo-natală. Perforația poate fi la orice nivel pe calea biliară sau poate surveni pe un chist de coledoc.

Operația logică este sutura perforației și drenajul, iar în colecțiile mici, localizate, drenajul simplu este suficient.

Peritonita încapsulantă a nou-născutului

Este de fapt o peritonită meconială la care peritoneul a reacționat prompt în momentul perforației și a localizat scurgerea de meconiu. Irritația produsă de meconiul care totuși s-a exteriorizat duce la o reacție plastică peritoneală intensă cu placarea anșelor prevertebrale; meconiul este practic inexistent în momentul intervenției.

Peritonitele neo-natale prin perforație

Aproape întotdeauna perforația se produce în primele zece zile după naștere. Sediul ei poate fi oriunde de-a lungul tubului digestiv, dimensiunile sale variind și ele.

Cauzele perforației sunt variate:

- defect congenital vascular al musculaturii de tip Herbut.
- infecția parietală din enterocolita ulcero-necrotică.
- obstacol subiacent zonei de distensie pe care survine perforația: obstacol mecanic (atrezie, stenoza, imperforație anală) sau funcțional (boala Hirschsprung).
- apendicita acută sau meckelita acută perforată.
- perforații provocate prin terapeutici sau explorări variate: termometru, sondă gastrică sau duodenală, clismă.

Simptomatologia este cea a unei peritonite neo-natale cu unele particularități: meteorizare progresivă cu timpanism prehepatic ceea ce semnifică un epanșament gazos peritoneal; jenă respiratorie cu cianoză datorită distensiei abdominale marcate, uneori stare toxică cu sau fără febră (în enterocolita ulcero-necrotică, peritonita apendiculară).

Examenul radiologic fără pregătire este indicat cât mai precoce înainte de a se instala semnele tardive ale peritonitei neo-natale (edemul parietal, abdominal suprapubian, circulație venoasă colaterală abdominală).

Clișeul de față în ortostatism poate arăta pneumoperitoneul prin imagine de semilună aerică interhepato-diafragmatică, dar deseori zona nu este decolabilă de către aer și pneumoperitoneul apare pe această incidență sub formă de dungi clare în aparițiile parieto-colice sau bule fine gazoase în mijlocul clarităților anșelor intestinale subțiri. De aceea Béraud și Defrenne consideră că deseori singurul clișeu demonstrativ pentru pneumoperitoneu este cel efectuat de profil pe copilul în decubit dorsal.

Trebuie contraindicată explorarea digestivă prin ingestie de bariu, precum și cea prin clismă baritată.

Topografia aerului digestiv are valoarea sa în suspectarea sediului perforației; astfel, dispariția pungii cu aer a stomacului permite suspiciunea unei perforații gastrice, absența aerului colic poate semnifica o perforație a intestinului gros.

Tratamentul constă în sutura perforației, uneori rezecția limitată a unui segment din intestinul lezat. Perforația apendiculară obligă la apendicectomie și drenaj. Sediul colic presupune cel mai frecvent o boală Hirschsprung și de aceea se efectuează colostomie recoltându-se și biopsii de musculatură colică pentru examen histopatologic.

Peritonitele neo-natale fără perforație

Pot fi primitive sau secundare unei apendicite sau meckelite acute fără perforație, infecția peritoneului producându-se transparietal.

Sursa de infecție în peritonita primitivă neo-natală poate fi mama, infecția transmitându-se transplacentar antenatal. Postnatal, în primele zile, sursa de infecție o poate constitui o infecție ombilicală, o conjunctivită, o piodermită, sau o septicemie.

Simptomatologia nu are nimic particular față de sindromul peritonitic obișnuit al nou-născutului. Diagnosticul este dificil deoarece tulburări digestive cu diaree, meteorism, abdomen tensiv la palpare, atingerea îngrijorătoare a stării generale se constată și în toxicoze, infecții digestive, unele ocluzii neo-natale.

Clișeul radiologic arată o aéroileie difuză, nesemnificativă.

Tratamentul constă în apendicectomie sau diverticulotomie dacă acestea sunt în cauză, iar în peritonita primitivă drenajul peritoneal și antibioterapia adecvată

Peritonitele acute ale sugarului

La sugar se întâlnesc numai peritonite acute, ele apropiindu-se din toate punctele de vedere mai mult de peritonitele nou-născutului decât de cele ale copilului. Cei mai afectați sunt sugarii mici, distroficii și prematurii datorită rezistenței lor mai scăzute, prezenței infecțiilor intraspitalicești și infecțiilor cutanate frecvente.

Etiologie: se disting:

1. Peritonite prin perforație în următoarele situații:

- enterocolita ulcero-necrotică (cel mai frecvent).
- perforația unei anse ocluzionate.
- perforații iatrogene (sondă gastrică, termometru).
- perforație diastatică pe fond de megacolon congenital.
- apendicita sau diverticulita acută.

2. Peritonite fără perforație:

- peritonite primitive hematogene.
- peritonite secundare migrării transparietale a germenilor dintr-un segment infectat al tubului digestiv.

Simptomatologie: este asemănătoare cu cea a nou-născutului, existând totuși câteva particularități clinice:

- tranzitul este mai frecvent accelerat decât de tip ocluziv.
- meteorismul este intermitent, cu perioade de remisiune.
- edemul parietal și circulația venoasă colaterală sunt mai accentuate.

Tratamentul: depinde de cauza peritonitei.

PERITONITELE ACUTE ALE COPILULUI

Peritonitele acute secundare

Etiologia este variată:

- perforarea tubului digestiv, apendicită acută (57%), ulcer gastro-duodenal, colecistită acută gangrenoasă, diverticulită acută.
- plăgi penetrante abdominale
- deschiderea unei colecții purulente dintr-un organ plin abdominal: chist hidatic supurat, anexită purulentă.

Simptomatologie:

Semne generale :

1. Temperatura poate lipsi la debut, apoi crește ajungând la 30-40°. Există și forme apiretice (formele toxice).
2. Pulsul accelerat în momentul perforației, devine treptat mai rar, concordant cu febra.
3. Starea generală este alterată, faciesul suferind, palid, ochii încercânați, faciesul teros „peritonitic” este de apariție tardivă.

Semne funcționale:

1. Vărsăturile sunt la început alimentare, apoi bilioase. Apar mai ales în peritonitele prin perforarea unui organ cavitătar.
2. Tulburarea tranzitului intestinal constă obișnuit în oprirea eliminării materiilor fecale și a gazelor, mai rar diaree.

Semne locale:

Durerea survine brutal, este continuă, accentuată prin palpare și la mers, tuse sau inspir profund. Ca localizare, inițial corespunde sediului perforației (epigastru pentru ulcerul perforat, în fosa iliacă dreaptă pentru apendicite și diverticulita acută perforată), apoi se răspândește în tot abdomenul, putând iradia la distanță, ca de exemplu în umărul drept.

Intensitatea durerii poate fi sfâșietoare obligând bolnavul să stea nemișcat (în perforația gastro-duodenală), poate fi treptat crescândă (în apendicita acută perforată), sau poate fi ștearsă, difuză (în perforațiile intestinale din cursul evoluției febrei tifoide). Uneori intensitatea durerii este atât de redusă încât nu este depistată decât prin manevre speciale care pun în evidență iritația peritoneală:

- decompresiunea bruscă după apăsare blândă a peretelui abdominal.
- semnul clopoțelului al lui Mandel: percuția peretelui abdominal.
- tușeul rectal este obligatoriu în orice sindrom abdominal acut, deoarece „strigătul Douglas-ului”, poate apare înaintea durerii abdominale și a contracturii.

Contractura musculară este un simptom sigur al peritonitei. Ea este tonică și permanentă, limitată la început, apoi generalizată; are grade variabile de intensitate mergând de la simpla apărare musculară până la abdomenul de lemn. În fazele terminale, areactive ale peritoneului, contractura dispare fiind înlocuită de meteorism.

Imobilitatea peretelui abdominal în timpul respirației este legată tot de contractura musculară.

Dispariția matității prehepatice la percuție, mai ales când pacientul este în poziție semișezândă; se datorează perforației digestive și acumulării aerului prehepatic. Apare mai frecvent în perforațiile gastrice și în cele colice.

Matitatea pe flancuri este un semn tardiv și inconstant probând epanșamentul liber peritoneal.

Diagnostic diferențial

- Colica nefretică se poate însoți de contractură musculară, dar caracterele și iradierea durerii permit diferențierea.
- Torsiunea de viscere sau tumori abdominale se pot însoți de contractură musculară; palparea tumorii torsionate ajută la diagnostic. Frecvent este vorba de o torsiune de anexă sănătoasă, sau de torsiunea unui chist de ovar.
- Ocluzia intestinală în stadiul peritonitic, ca urmare a perforației este o eventualitate mai rară.
- Pancreatita acută prezintă dureri epigastrice în bară, stare de șoc, balonare epigastrică, dar lipsește contractura musculară.
- Traumatismele vertebro-medulare se pot însoți de dureri abdominale vii și de contractură musculară, dar contextul traumatic ușurează diagnosticul; există însă și situații de patologie asociată traumatică abdominală, cu perforație de organ cavităar și peritonită veritabilă, care pun probleme de diagnostic.

Tratament

Trebuie tratată poarta de intrare a infecției în peritoneu, în funcție de natura sa, drenajul peritoneal, antibioterapie și reechilibrare hidroelectrolitică.

Peritonitele acute primitive

Poarta de intrare este hematogenă, iar în funcție de germenele cauzal diferă atât simptomatologia cât și tratamentul.

Peritonita pneumococică

Se întâlnește cu precădere la sexul feminin (70-80%), mai ales între 4-12 ani, calea de pătrundere a pneumococului fiind considerată mai ales o vulvo-vaginită și mai rar o a hematogenă. Epanșamentul peritoneal este inițial mucos, filant, apoi devine purulent galben-verzui, nemirositor.

Simptomatologie

Debutul este brutal cu dureri abdominale vii, febră, facies vultuos, herpes labial, disonee, deci un debut mai mult septicemic decât peritoneal.

Diureza fetidă, când apare de la început este un semn foarte important pentru diagnostic.

Semnele fizice sunt relativ discrete contrastând cu starea generală profund alterată a copilului; abdomenul meteorizat prezintă mai mult apărare decât contractură musculară, uneori simțindu-se o simplă rezistență păstoasă (semnul Parker-Syme).

Dintre semnele generale febra mare de 39-40°, neprecedată de frisoane și care se menține în platou, are mare valoare diagnostică; de asemenea starea generală de obicei profund alterată.

Datele de laborator furnizează o leucocitoză de 20.000-50.000 leucocite /mmc cu neutrofilie.

Examenul clinic general trebuie să fie foarte atent pentru a depista eventual punctul de pornire al infecției pneumococice: existența unei vulvite, rino-faringite, pneumopatii.

Evoluția poate îmbrăca unul din următoarele aspecte:

- Deces în 1-3 zile în formele septicemice difuze, fără puroi net.
- Vindecare sub tratament antibiotic, fără intervenție chirurgicală; ar fi forma cea mai frecventă după unii autori, dar alții o consideră o variantă periculoasă.
- Evoluție spre închistare.

Tratament

Febră recomandă intervenția chirurgicală cu sau fără drenaj, asociată cu antibioterapie specifică, antipneumococică (penicilină în doze mari de 1.000.000/an vârstă).

Această atitudine este dictată de faptul că niciodată nu există o certitudine în privința originii unei peritonite și pentru a nu lăsa să evolueze o apendicită acută perforată este mai prudent să se opereze, indiferent de cauza peritonitei.

Peritonita gonococică

Este mult mai rară astăzi; evoluează numai la fete și are un tablou clinic asemănător cu cel al peritonitei pneumococice, dar se însoțește obligatoriu de o vulvo-vaginită gonococică.

De multe ori se vindecă spontan, fără sechele, ceea ce l-a determinat pe Mondor să compare peritonita gonococică cu un „incendiu de 24 ore”. Fapt important însă, care trebuie reținut, de multe ori peritonita gonococică duce la sterilitate.

Tratamentul presupune aceeași orientare ca și în cazul peritonitei pneumococice, adică intervenția chirurgicală și terapie specifică antigonococică; deosebirea constă în faptul că dacă există certitudinea etiologiei gonococice după frotiul vaginal, tratamentul se poate limita la simpla terapie medicamentoasă.

Peritonita abacteriană

Face parte din categoria peritonitelor difuze și constituie o entitate clinică aparte a copilului. Survine în timpul sezonului rece și se manifestă sub forma unei apendicite acute cu reacție peritoneală violentă, semne locale, care contrastează cu starea generală perfectă a copilului.

Laparotomia evidențiază puțin exudat vâscos în peritoneu, steril la înșămânțare, iar restul organelor peritoneale sunt normale.

Evoluția sa este benignă.

Peritonitele tuberculoase (TBC)

Deși rare la copil, trebuie avută în vedere posibilitatea existenței lor.

Peritonita TBC acută (miliara bacilară) survine în faza de primoinfecție, are o evoluție gravă și de cele mai multe ori este o descoperire intraoperatorie neavând simptomatologie caracteristică; un eventual afect primar pulmonar poate orienta preoperator diagnosticul. Oricum, miliara peritoneală nu este de resort chirurgical.

În faza secundară de boală se întâlnesc formele ascitice de peritonită bacilară, iar în faza terțiară, leziuni localizate fibro-ulceroase.

Anatomie patologică

Formele subacute și cronice ale peritonitelor tuberculoase pot fi localizate sau generalizate. Dintre formele generalizate cea mai frecventă este forma ascitică Cruveilhier, putând fi considerată omologa pleureziei sero-fibrinoase. După semne de impregnare bacilară și o scurtă fază de meteorism, uneori dureros apare semnul esențial, ascita cu lichid sero-fibrinos bogat în proteine și în limfocite. Forma ulcero-cazeoasă succede de obicei ascitei tuberculoase, clinic percepându-se o împănare profundă și mase neregulate, sensibile, care cuprind adenopatii mezenterice și anse intestinale aglutinate. Forma fibro-adezivă sau simfiza generalizată a peritoneului, urmează de obicei uneia din formele precedente și este considerată un stadiu de vindecare anatomică, deși reprezintă uneori un proces tuberculos încă evolutiv. Uneori, pe acest fond se poate produce o ocluzie intestinală.

Dintre formele localizate se citează ascita cloazonantă pseudotumorală, peritonita ulcero-fibro-cazeoasă localizată și peritonita plastică localizată.

Diagnostic

Se bazează pe mai multe elemente:

- Terenul bacilar dovedit prin semne de impregnare bacilară, stigmatul unor atingeri tuberculoase anterioare, un factor tuberculos în evoluție.
- Examenul lichidului de ascită din punct de vedere chimic, etiologic și bacteriologic.

- Examenul radiologic poate evidenția o pleurezie asociată cu o leziune pulmonară bacilară evolutivă.

Tratament

Elementul de bază este tratamentul medicamentos antituberculos. Formele ascitice ajung de obicei la operație din eroare de diagnostic, dar în formele ulcero-cazeoase și în cele fibro-adezive uneori este necesară intervenția chirurgicală în caz de fistule, sau ocluzii intestinale.

HEMOPERITONEUL NOU-NĂSCUTULUI

Recunoaște drept cauză obișnuită o naștere traumatică cu ruptura unui viscer abdominal plin. Un hemoperitoneu apărut după câteva zile sau săptămâni de la naștere pune problema unei discrazii sanguine. Din acest motiv se impune investigarea coagulării în fața oricărui hemoperitoneu neo-natal, chiar apărut de la naștere, mai ales dacă nu există o netă anamneză de naștere traumatică.

Diagnosticul se bazează pe semnele de hemoragie internă și colaps cardiovascular cu paloarea tegumentelor și mucoaselor. Cianoza buzelor și extremităților asociată palorii tegumentare, precum și insuficiența respiratorie se explică prin cantitatea de sânge din peritoneu, balonarea și pareza reflexă a diafragmului. Abdomenul apare destins, cu matitate pe flancuri. Anemia este marcată.

Examenul radiologic arată prezența de lichid peritoneal abundent, deplasabil cu schimbarea poziției copilului.

Tratamentul constă în corectarea anemiei hemoragice prin transfuzii de sânge și tratarea chirurgicală a cauzei hemoperitoneului, dacă este traumatică.

CAPITOLUL VII

PATOLOGIA APARATULUI DIGESTIV

Atreziile și stenozele intestinale
Malrotația intestinului și viciile de acolare
Stenoza hipertrofică de pilor
Invaginația intestinală
Ileusul meconial
Megacolonul congenital
Pseudoobstrucția intestinală cronică
Apendicita acută
Prolapsul rectal
Polipii rectocolici
Sindromul de hipertensiune portală la copil
Enterocolita ulceronecrotică
Dilatația congenitală a căilor biliare
Malformațiile anorectale
Extrofia cloacală

ATREZIILE ȘI STENOZELE INTESTINALE

Atrezia intestinală este cea mai frecventă cauză de obstrucție congenitală și însumează 2/3 din toate ocluziile congenitale ale nou-născutului. Atrezia desemnează obstrucția totală a lumenului intestinal, adesea cu lipsa unei porțiuni de intestin, iar stenoza înseamnă obstrucția incompletă ce determină semne clinice apărute cu oarecare întârziere.

Incidența atreziei intestinale este apreciată la un caz la 2710 nou-născuți și este de două ori mai frecventă ca atrezia esofagiană sau hernia diafragmatică prin orificiul Hiss-Boghdaleck și de trei ori mai frecventă decât boala Hirschprung.

Istoric

În ciuda frecvenței anomaliei, primul supraviețuitor al unei anastomoze digestive pentru atrezie de intestin subțire a fost raportat în 1922. În 1950, rata supraviețuirii, pe 1498 de cazuri, era de 10%. Cu vremea, rezultatele s-au îmbunătățit, astfel că în 1990, s-a ajuns la o rată a supraviețuirii de 90%. Rămâne în continuare problematică asocierea altor malformații.

Clasificare

Există 4 tipuri diferite de atrezie intestinală:

-TIPUL I- atrezia prin diafragm, însumând 20% din toate cazurile de atrezie intestinală. din punct de vedere anatomo-patologic, diafragmul este membranos dar conține și fibre musculare.

-TIPUL II- atrezia cordonală, când un cordon fibros unește cele două capete ale atreziei. Însumează 35% din totalul formelor de atrezie intestinală.

-TIPUL III a- este o atrezie cu separarea completă a celor două capete ale atreziei, existând concomitent și un defect mezenteric, în „V”. Este întâlnită această formă de atrezie în 35% din cazuri.

-TIPUL III b- se caracterizează printr-un defect mezenteric foarte mare. Aportul vascular al intestinului distal este asigurat de o singură arteră ileo-colică. Intestinul distal se răsucesce în jurul vasului, luând aspectul de „coajă de măr” (apple-peel syndrome). Anomalia are semnificație deosebită căci apare la prematuri și ulterior poate determina sindrom de „intestin scurt”.

-TIPUL IV – constă în atrezii multiple ale intestinului subțire, întâlnindu-se în aproximativ 6% din cazuri.

Atrezia colică este mult mai rară comparativ cu atrezia intestinală și numără doar aproximativ 5% din cazurile de atrezie. Formele de atrezie sunt aceleași cu cele intestinale. Atrezia colică se localizează mai ales pe colonul transvers și apare în condițiile coexistenței unei mal rotații sau al unor atrezii intestinale.

Anatomie patologică

Elementul caracteristic al tuturor formelor de atrezie sau stenoză intestinală îl constituie discrepanța dintre porțiunea inițială (proximală) mult dilatată și dimensiunile reduse (aspect de „intestin de pui”) al segmentului distal. Această discrepanță poate fi de 2-3 ori mai mare în diametru, sau și mai mult, cu cât atrezia este mai aproape de stomac, capătul proximal poate ajunge de 20 de ori mai gros decât capătul distal.

Intestinul proximal prezintă o hipertrofie a stratului muscular și o ștergere a vilozităților, expresie a activității peristaltice „in utero”. Studii experimentale au relevat afectarea coordonării activității peristaltice în segmentul proximal, dilatat, al atreziei. Acest lucru ar putea fi explicat prin hiperplazia dezordonată a ganglionilor din plexurile mienterice ale zonei dilatate. În porțiunea cea mai dilatată activitatea acetil-colinesterazei este absentă, celulele ganglionare și ramurile nervoase nu pot fi identificate iar stratul muscular este înlocuit prin țesut cicatricial.

Intestinul distal de zona atretică este doar neutilizat și potențial este normal, atât ca mărime cât și ca funcție. Nu există leziuni de hipoplazie, cel mult un grad de scurtare a lungimii sale. Numai în 18% din cazurile de atrezie intestinală ar putea fi vorba de un „intestin scurt”. În atreziile de tip I lungimea este normală, în cele de tip II intestinul ar putea fi mai scurt iar în atreziile de tip III și IV este, cert, mai scurt.

Histologic, se constată hipertrofia vilozităților în segmentul distal atreziei. Vilozitățile sunt tortuoase, răsucite, adesea determinând obturarea lumenului intestinului distal. Gradientul aboral al lungimii vilozităților intestinale este inversat în atrezia jejunală. Lungimea vilozităților intestinale măsurată de la baza criptelor la vârful vilozităților în porțiunea segmentului proximal reprezintă jumătate din lungimea vilozităților din porțiunea distală a atreziei. Modelul hipertrofiei observate este similar cu hipertrofia vilozitară compensatorie după rezeccii intestinale întinse.

Embriologie și patogenie

Există modele embriologice separate pentru a explica atrezia duodenală și cea a intestinului subțire.

Pentru atrezia duodenală se consideră, conform teoriei lui Tandler, că există o tulburare în procesul de vacuolizare al intestinului. Astfel, la sfârșitul celei de 32-a săptămâni de gestație se produce un eveniment major în cadrul diferențierii duodenului, căci la unirea intestinului anterior cu cel mijlociu apar mugurele biliar și cel pancreatic. În acest moment, duodenul este un organ plin ce suferă un proces de vacuolizare pe durata a 2-3 săptămâni, timp în care se dezvoltă. Teoria lui Tandler spune că tulburări în recanalizarea duodenului determină obstrucția lumenului, adesea asociată cu malformații ale pancreasului și arborelui biliar în porțiunea distală. În sprijinul acestui concept, sunt citate cazurile de pancreas inelar (ce reprezintă persistența porțiunii ventrale a inelului pancreatic, concomitent cu obstrucția

duodenală intrinsecă), bifiditatea căii biliare, în care un ram se deschide deasupra diafragmului și un ram se deschide sub diafragm, explicându-se astfel prezența bilei atât în duoden cât și în intestin, în același timp. Atenție! Deschiderea ampulei lui Vater în peretele diafragmului are implicații chirurgicale.

În privința atreziei intestinale, experiența clinică a evidențiat că tipurile I, II și III de atrezie jejuno-ileală și colică rezultă dintr-o tulburare ischemică a mezenterului după ce intestinul a revenit în cavitatea celomică. Această ipoteză este confirmată de:

-uneori, celulele epiteliale scuamoase și lanugo au fost găsite în intestinul distal de atrezie.

-aspecte tipice ale atreziei intestinale s-au găsit la copiii cu invaginație, volvulus, hernie ombilicală sau internă (defect de mezenter), leziuni inflamatorii (cu sau fără perforație), peritonită meconială.

-atrezia intestinală și colică poate fi reprodusă experimental prin devascularizarea unui segment de intestin fetal (Louw și Barnard, 1955).

Anomalii asociate

Există o deosebire netă între atreziile intestinului subțire și atreziile duodenale în raport cu malformațiile asociate. Astfel, există o multitudine de malformații asociate ce însoțesc atrezia duodenală. Dintre acestea, cele mai frecvente sunt: trisomia 21, malformații ale SNC, cardiace, renale, musculo-scheletale, boala Hirschprung. Ileusul meconial este asociat atreziei de intestin subțire în 20% din cazuri. Atrezia colică se asociază cu gastroschizisul.

Diagnosticul obstrucțiilor intestinale.

Diagnosticul prenatal are o importanță capitală. Se poate face prin metode de „screening”, când se cercetează nivelurile de alfa fetoproteină în serul matern sau prin ecografia uterului gravid. Astfel, poate fi decelat polihidramniosul care apare la jumătate din cazurile cu atrezie duodenală și atrezie jejunală proximală. Arareori, polihidramniosul apare la cazurile cu atrezie ileală sau colică, căci lichidul amniotic este absorbit în intestinul distal.

Se ridică o problemă: anumiți constituenți ai lichidului amniotic pot fi modificați în obstrucțiile proximale și acest lucru poate fi decelat prin amniocenteză în trimestrul III de sarcină. Elementul caracteristic îl reprezintă concentrația crescută a acizilor biliari în atrezia duodenală. Privind celelalte substanțe, uree, bilirubină, electroliți, amilaze sau lipaze, nu există diferențe între atrezia duodenală și cea intestinală.

Ecografia uterului gravid poate evidenția și anomalii cardiace, ale SNC, „situs inversus”, HDC, sindromul de mal rotație organică multiplă (MOMS).

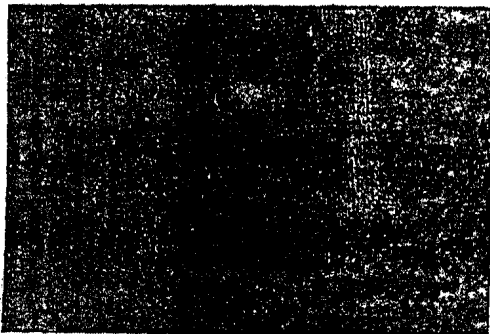
Diagnosticul postnatal se face pe semne clinice și explorări paraclinice.

Semnele clinice capitale sunt vărsătura, distensia abdominală și absența eliminării meconiului. Vărsătura are caractere diferite în funcție de sediul

obstacolului. O vărsătură abundentă, bilioasă, apărută la 24-36 ore de la naștere sugerează un obstacol pe ileon. Meteorismul abdominal important, simetric apare în 80% din cazuri cu obstrucție intestinală distală de jejun. Meteorismul manifestat numai prin distensie epigastrică, cu restul abdomenului escavat, însoțit de vărsătură precoce, chiar bilioasă, constituie semne de obstrucție duodenală. Absența eliminării meconiului sugerează o obstrucție intestinală dar aproximativ 30% din pacienții cu atrezie duodenală și 20% dintre cei cu atrezie jejunală elimină meconiu normal, imediat după naștere.

Tot clinic, se mai remarcă icterul ce apare la 40% din copiii cu atrezie proximală și în jur de 20% din cei cu obstrucție distală. Icterul este asociat, în mod caracteristic, cu creșterea nivelului bilirubinemiei indirecte cauzată de prezența B-glicuronidazei în intestinul nou-născutului. Această enzimă inhibă bilirubina conjugată și accentuează recirculația entero-hepatică a bilirubinei la copiii cu obstrucție intestinală.

Diagnosticul paraclinic face apel la imaginile radiologice, simple sau, arareori, cu substanță de contrast. Se execută radiografiile toraco-abdominale simple, față și profil „în picioare” (up-right) și culcat (supine-position). În funcție de sediul obstacolului imaginile sunt concludente.

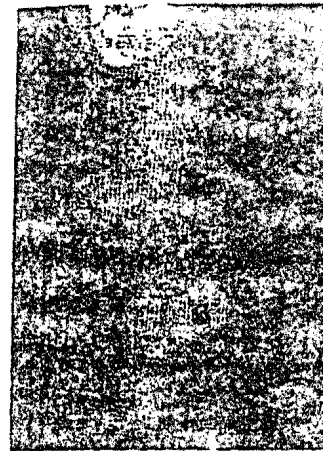


Pentru atrezia duodenală se descriu două imagini hidroaerice „în balanță”, deoparte și alta a liniei mediane, plasate în porțiunea cranială a abdomenului, reprezentând camera cu aer a stomacului și zona duodenală de deasupra obstacolului, destinsă. În rest, abdomenul este opac. Există imagini ale ansei jejunale proximale cu aspect spiralat, în „Z” și care impun intervenția chirurgicală de urgență, pentru că este vorba fie de un volvulus

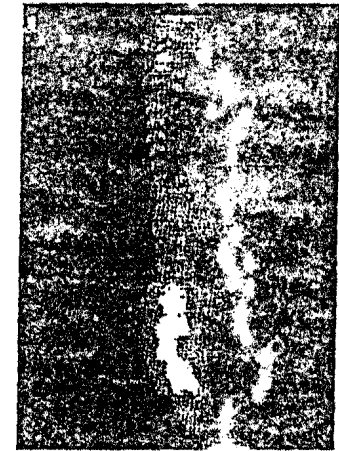
al intestinului subțire, fie de o mal rotație.

În cazul atreziei ileale, aspectul radiografiei abdominale „pe gol” relevă 4-5 niveluri hidro-aerice plasate în etajul supraombilical, concomitent cu opacitatea etajului subombilical. Numărul nivelurilor hidroaerice crește cu cât obstacolul este mai distal (figura pe pagina următoare).

Uneori, în fața unui caz de atrezie duodenală facem apel la clisma baritată pentru a face deosebirea de un volvulus neo-natal sau o mal rotație. În aceste cazuri, clisma va evidenția un colon de dimensiuni normale, dar un cec ascensionat, plasat subhepatic.



Atrezie intestinală: rx de față



Același caz: rx de profil

Tratament

Odată diagnosticul de obstrucție intestinală pus în serviciul de nou-născuți, copilul va fi trimis de urgență către un serviciu specializat de chirurgie pediatrică.

Condițiile de transport ale unui nou-născut cu atrezie sunt aceleași cu ale unei urgențe neo-natale :

- normotermie, în incubator portabil (22 grade C),
- oxigenoterapie, administrată intermitent pe mască,
- drenaj nazo-gastric instituit,
- perfuzie pe venă periferică.

Îngrijirile preoperatorii în spital, se referă la:

- aprofundarea investigațiilor pentru stabilirea cu exactitate a diagnosticului (ex. radiografii)
- compensarea pierderilor hidroelectrolitice,
- menținerea drenajului nazo-gastric
- antibioterapie chiar dacă nu există semnele unui sepsis (pneumopatie de aspirație, peritonită) și se apelează la antibiotice cu spectru larg.

Intervenția chirurgicală se practică în condiții de anestezie generală cu intubație oro-traheală, cu dispozitive de monitorizare plasate și cateter venos central. Trebuie evitată hipotermia intraoperatorie, temperatura corpului fiind monitorizată cu termometru rectal sau teletermometru.

În cazul atreziei duodenale se poate practica duodeno-duodenostomie, obstacolul reprezentat de diafragm fiind lăsat pe loc. Se pun în contact capătul proximal, dilatat, cu capătul distal atretic, sutura executându-se latero-lateral sau „în diamant”. Sutura va fi simplă cu fire separate sau surjet de fir atraumatic 5/0 sau 6/0 nerezorabil, într-un plan. Se lasă pe loc o sondă transanastomotică adusă prin gură, esofag, stomac și duoden (feeding catheter). Alteori se renunță la drenajul transanastomotic după 2-3 zile, în favoarea nutriției parenterale pe cateter venos, timp de 4-5 zile.

În situația atreziei intestinale, după inventarul leziunilor este obligatorie verificarea permeabilității intestinului distal de atrezie (proba Webb-Wangensteen), deoarece pot coexista atrezie prin diafragm etajate. Rezolvarea defectului se face prin anastomoza capetelor intestinului. Tipul de anastomoză recomandat este termino-terminal în dauna celui latero-lateral. Apar probleme datorită discrepantei între diametrul mare al ansei proximale și cel mic al ansei distale, fapt ce determină „ansă oarbă” deasupra unei anastomoze obișnuite. În astfel de cazuri se apelează la o serie de artificii cum ar fi tehnica „infolding” (Kalicinski), modelarea (Thomson) pe 10 cm a intestinului proximal, reducându-i-se progresiv diametrul sau anastomoza termino-oblică. Sutura se execută cu fir nerezorabil 5/0 în plan total sau surjet. Trebuie știut că ultimii 5-10 cm de ansă imens dilatată pot fi (și este recomandabil să fie) rezecați spre deosebire de intestinul distal ce trebuie cât mai mult păstrat căci ileonul este sediul absorbției grăsimilor solubile și al ciclului enterohepatic al sărurilor biliare.

Atrezie intestinală tip „apple-peel” pune și ea probleme de rezolvare chirurgicală datorită jejunului proximal imens dilatat și ileonului distal rămas, de dimensiuni mici. Se face apel la modelare intestinală tip Thomson a intestinului proximal și anastomoză termino-terminală cu intestinul funcțional sau ileostomie latero-terminală „în coș de fum”, care ar permite decompresia capătului proximal și alimentare pe „feeding tube” pe capătul distal până ileostomia poate fi închisă. Alteori se recurge la dublă ileostomie „în țevă de pușcă” tip Mickulicz.

Nou-născuții cu atrezie colică vor fi puși, inițial, în colostomie și apoi, după vârsta de un an, timp în care capătul proximal își reduce volumul, li se practică anastomoza „cap la cap” a capetelor colonului.

Ingrijirile postoperatorii se referă la:

- menținerea drenajului nazo-gastric 4-5 zile, până la reluarea completă a tranzitului
- nutriție parenterală pe cateter venos central
- antibioterapie.

Prognostic

Rata supraviețuirii copiilor cu atrezie intestinală a crescut de la 68% în 1969 la 95% în 1993 datorită:

- diagnosticului prenatal eficient.
- perfecționarea centrelor regionale de chirurgie neo-natală.

- diagnosticului precoce la prematuri și la cei cu malformații asociate.
- tehnicilor chirurgicale moderne, instrumentarului performant, materialului de sutură adecvat. S-au evitat astfel dezunirile de anastomoză, sindromul de „ansă oarbă”, sindromul de intestin scurt.
- nutriției parenterale totale la cazurile cu reluarea tardivă a tranzitului sau la prematuri.

MALROTAȚIA INTESTINULUI ȘI VICILE DE ACOLARE

Termenul de «malrotație» se adresează formelor clasice de obstrucție duodenală descrise de W.Ladd, în care benzi peritoneale trec de la cecul plasat preduodenal spre peritoneul parietal posterior încrucișând duodenul. Un volvulus al anselor intestinului subțire acompaniază, de obicei, malrotația. Există mai multe varietăți de anomalie a rotației normale a anselor intestinale, una dintre ele fiind absența rotației, situație în care tot colonul și intestinul terminal se află la stânga abdomenului iar duodenul și jejunul, la dreapta. Absența rotației poate fi întâlnită la copii cu omfalocel, gastroschizis, hernie diafragmatică congenitală sau la copii mari, unde este asimptomatică.

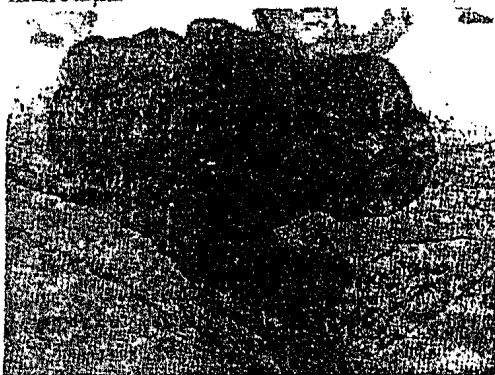
Sunt pacienți la care cecul să fie plasat în hipocondrul drept iar duodenul să aibă o rotație normală. De obicei, această situație este asimptomatică și este o descoperire fortuită (ex: cu ocazia unei intervenții pentru atrezie de căi biliare).

Există și tulburări ale fixării ansei intestinale (ultima fază a rotației) și rezultă hernii în baza mezocolonului, cecul mobil. Absența rotației este întâlnită în atrezie intestinale, invaginație.

Embriologie

În primele trei luni de viață intrauterină intestinul suferă o serie de rotații. Astfel, dacă inițial intestinul este reprezentat de un traiect rectiliniu de la stomac la rect, la un moment dat, duodenul și porțiunea de intestin până la colonul transvers (tributară arterei mezenterice superioare) se alungește și proemină în baza cordonului ombilical și se răsucește în jurul pivotului vasculă (artera mezenterică superioară). Ulterior, duodenul revine în abdomen, se plasează la dreapta arterei mezenterice, trece pe sub ea și se culcă la stânga ei, fixându-se prin intermediul viitorului ligament al lui Treitz. Restul intestinului reintră în abdomen urmat de colon care inițial este plasat în hipocondrul stâng. Colonul urmează o mișcare de rotație pe deasupra arterei mezenterice superioare și coboară spre fosa iliacă dreaptă. În acest moment, duodenul este deja atașat peretelui posterior al abdomenului. La vârsta de trei luni de viață intrauterină colonul drept, intestinul subțire și colonul stâng au deja stabilite atașuri ferme la peretele posterior, fapt ce face (teoretic) imposibil volvulusul. Ca urmare a malrotației și defectelor de acolare a intestinului pot rezulta 4 posibilități clinice de manifestare:

1. volvulusul acut pe malrotație. Cea mai precoce formă acestei leziuni o constituie volvulusul pe malrotație intrauterină și care poate produce atrezie intestinală. Cert este faptul că 33% dintre pacienții cu atrezie duodenală au asociată malrotația.



După naștere, volvulusul intestinului subțire apare datorită insuficienței acolării mezenterice ce permite intestinului subțire să se rotească în jurul unui pedicul mezenteric îngust. De asemenea, conținutul meconial poate distinde ansele și să constituie cauza inițială a unui volvulus. Incidența volvulusului este aceeași la orice vârstă. Pacienții cu vârsta de până la 30 zile și care au volvulus necesită, de obicei, rezecții pentru că s-a produs deja necroza

intestinului afectat.

Volvulusul acut este, într-adevăr, o mare urgență chirurgicală și trebuie diagnosticat și tratat rapid, înainte de producerea leziunilor ireversibile de necroză intestinală.

Manifestarea clinică este reprezentată de distensie abdominală însoțită de vărsături bilioase, eliminare se sângelui prin scaun sau hematemeză. Odată produsă ischemia apare șocul și se instalează sepsisul. Orice copil care este brusc agitat, își manifestă în vreun fel durerile abdominale, are meteorism abdominal, iar examenul radiografic relevă abdomen opac, trebuie suspionat că are volvulus! Un astfel de copil va fi supus de urgență unei intervenții chirurgicale pentru a corecta volvulusul.

Malrotația cu volvulus total de intestin subțire este, din nefericire, o situație des întâlnită la nou-născut. Constă în torsionarea mezenterului la bază, cu instalarea rapidă a necrozei. Nou-născutul cu distensie abdominală, vărsături bilioase și scaune cu sângelui va fi suspionat de volvulus cu necroză de intestin! Copilul este de obicei în șoc și necesită volume mari de sângelui, plasmă și electroliți pentru reechilibrare.

2. volvulusul cronic pe malrotație este mai rar decât forma acută și se manifestă cu dureri abdominale intermitente, vărsături adesea bilioase, sindrom de malabsorbție, falimentul creșterii. În aceste cazuri, diagnosticul se pune cu ajutorul tranzitului baritat și clismei baritate.

3. stenoza duodenală se datorează unei obstrucții la nivelul porțiunii a II a duodenale și care poate avea caracter acut (cel mai frecvent) sau cronic. Obstacolul se datorează bridelor peritoneale anormale (Ladd) ce traversând duodenul fixează colonul, oprit în rotația normală, subhepatic. Aproape totdeauna, pacienții cu stenoza

duodenală prin bride Ladd au cecul plasat preduodenal și asociază volvulus al ansei intestinale. În cazul obstrucției duodenale survenite acut simptomul caracteristic este vărsătura. Diagnosticul este pus pe semne radiologice-imagine aerică „în balanță” contrastând cu restul abdomenului opac. Stenoza duodenală cu un caracter cronic poate apare la orice vârstă. Când se asociază cu volvulus se manifestă cu pusee de diaree și sindrom de malabsorbție.

4. hernia în baza mezocolonului este o varietate de hernie internă și apare ca o consecință a malrotației, atunci când anse intestinale subțiri pătrund printr-un orificiu apărut datorită fixării deficitare a mezocolonului. Există o hernie mezocolică în hipocondrul drept, situație în care intestinul subțire pătrunde pe sub mezocolon iar cecul rămâne plasat preduodenal. Artera mezenterică inferioară formează margine stângă a sacului de hernie. Cealaltă formă de hernie mezocolică este cea în care intestinul este „ascuns” într-un spațiu ca un sac îndărătul porțiunii stângi a mezocolonului. Gâtul sacului este delimitat de vena mezenterică inferioară. Manifestările clinice sunt dominate de vărsătura cu un caracter cronic iar diagnosticul se pune pe imaginile radiologice oferite de tranzitul baritat.

Tratamentul malrotației și viciilor de acolare este chirurgical. De obicei, chirurgul se află în fața unui abdomen acut. Se practică laprotomie mediană supraomilicală ce va permite un acces larg. Deoarece, după deschiderea peritoneului, aspectul inițial este înșelător, mai ales dacă este prezent volvulusul, este necesară eviscerarea anelor în întregime pentru a fi examinate. Se încearcă restituiră anatomiei normale sau cel puțin plasarea duodenului și anelor subțiri la dreapta și colonului la stânga liniei mediane. După ce intestinul este eviscerat se cercetează prezența bridelor Ladd care traversează DII cu o direcție de la cec spre peritoneul parietal posterior. Cecul poate să nu fie în fosa iliacă dreaptă iar duodenul să fie scos în baza mezocolonului de către bridele Ladd. Duodenul trebuie separat de cec și plasat în partea dreaptă a abdomenului. Dacă volvulusul este prezent chirurgul nu va putea observa decât anse subțiri, duodenul, cecul și ascendentul fiind ascunse de volvulus. Volvulusul se reduce printr-o mișcare inversă a celor de cec somnic de 2-3 sau mai multe ori, până sunt expuse cecul și ascendentul. Eventualele tulburări ischemice care ar fi început să apară dispar în acest moment. Nu este cazul ischemiei grave, vechi, ireversibile. În acest moment chirurgul va secționa bridele Ladd și va plasa colonul și cecul la stânga liniei mediane și duodenul și ansele subțiri la dreapta. Se cercetează cu o sondă Foley cu balonașul umflat eventuala prezență a unei obstrucții duodenale. Se va practica apendicectomie dacă o eventuală apendicită acută survenită la un astfel de bolnav va fi extrem de greu de diagnosticat și tratat.

Rezultatele postoperatorii sunt bune cu excepția cazurilor când se operează volvulus total de intestin subțire pe malrotație. Ocluzia este cea mai frecventă complicație postoperatorie. Aproximativ jumătate din copiii operați pentru malrotație pot face ocluzie postoperatorie prin bride. Această complicație poate fi evitată practicându-se o intervenție cu gesturi blânde, fără a produce sângerări și fără a manevra excesiv ansele intestinale.

STENOZA HIPERTROFICĂ DE PILOR

Primul caz descris Beardsley în 1788, iar în 1877 Hirschsprung descrie boala ca entitate clinică.

În 1907, Pierre Fredet propune piloromiotomia îmbunătățită tehnic în 1911 de către Ramsteadt.

Etiopatogenie:

Frecvență: 1/1000

Preponderență: M:F 4:1, mai ales la primul născut.

Lynn, în 1960, propune următorul mecanism patologic: discretă hipertrofie preexistentă la naștere a musculaturii pilorice + hiperperistaltism antral prelungit + acțiunea lăptelui coagulat ↔ edem al mucoasei pilorice ⇒ spasm reflex al musculaturii pilorice (contractură permanentă) ⇒ hipoxie și hiperplazie fibroasă musculară (explică intervalul liber după naștere).

Constatari biochimice:

- creșterea nivelului gastrinemiei
- hipersекреția de prostaglandine E_2 și $F_2\alpha$, cu acțiune centrală asupra contracției musculare
- creșterea unor peptide din sistemul autonom peptidergic (VIP și enkefalina)

Anatomie patologică:

Caracteristicile olivei pilorice:

- dură, netedă, oblongă, dimensiuni variabile
- albicioasă, cu zonă longitudinală avasculară
- canal piloric filiform și alungit
- pe secțiune, musculatura are grosime mai mare de 1 mm (normal)
- terminare treptată spre stomac și abruptă spre duoden (fundul de sac mucos)

Simptomatologie:

Semne funcționale:

Interval liber de 2-3 săptămâni, după care apar vărsăturile, ce au următoarele caractere:

- alimentare, cu lapte coagulat;
- tardive după alimentație (20-30 min.);
- caracter exploziv, emise în jet;
- survin după fiecare supt;

- vărsăturile liniștesc sugarul care este imediat înfometat.

Semne generale:

- distrofie treptată;
- deshidratare;
- oligurie

Semne locale:

- unde peristaltice gastrice de la stânga la dreapta după ce copilul a supt (spontane sau provocate de lovituri de deget);
- clapotaj gastric (semnul Küssmaul);
- palarea olivei pilorice prin manevra Benson (80%).

Examen paraclinic.

Biologic:

- alcaloză metabolică;
- hiponatremie, hipocloremie, hipopotasemie;
- hiposerinemie;
- hemoconcentrație.

Echografie abdominală: vizualizarea olivei și a canalului piloric.

Examen radiologic baritat:

Semne directe:

- proeminarea pilorului în antru;
- canal piloric alungit, filiform, cu opacifiere târzie (după 20 min. de la ingestia de bariu).

Semne indirecte:

- stază gastrică (fulgi de zăpadă);
- hiperkinezie gastrică urmată de perioade de atonie;
- evacuarea întârziată (normal 3 ore) – 6-12 ore (chiar 24 ore).

Forme clinice

1. Forma precoce cu vărsături de la naștere (olivă mică și dură), apare în 10% din cazuri;
2. Forma cronică: debut tardiv la 3 luni. Vărsături mai rare apărând în crize, cu perioade de bine între ele. Totuși distrofia se înstalează treptat.
3. Forma hemoragică, mai ales la prematuri (hipovitaminoză K). Lipsește orice malpoziție cardiopulmonară.
4. Sindromul freno-piloric Raviralta. Tratamentul începe cu leziunea pilorică + tratament postural ulterior.

5. Forma prematurului pune probleme de diagnostic mai mari deoarece:

- după vărsătură copilul nu este infometat;
- vărsăturile pot avea un caracter banal.

Diagnostic diferențial

- Vărsăturile prin supraalimentație;
- Hernia hiatală;
- Stenoza duodenală (subvateriană, vărsături bilioase);
- Traumatisme craniene obstetricale: vărsături fără efort și fără legătură cu alimentația;
- Sindromul adreno-genital Debré-Fibiger;
- Spasmul piloric:
 - vărsături neregulate de la naștere;
 - vărsături în cantitate mică;
 - vărsăturile pot dispărea pentru câteva zile;
 - radiologic, trecerea bariului este complet întreruptă la nivel piloric, apoi brusc evacuare completă.

Tratament

Pregătire preoperatorie scurtă.

Operația: piloromiotomie longitudinală extramucoasă Fredet – Ramstedt – Weber.

Postoperator:

- după 3-4 ore, soluție glucozată per os;
- după 24 ore, lapte diluat.
- după 48 ore, lapte integral.

INVAGINAȚIA INTESTINALĂ A SUGARULUI

Definiție: telescoparea unei porțiuni a intestinului în intestinul subjacent.

Frecvență maximă: 3-9 luni

Factori favorizanți:

- trecerea la regim de făinoase
- boala diareică acută
- infecții virale acute respiratorii cu tropism limfatic (limfadenita mezenterică)
- întârziere în coalescența mezourilor
- mezenterul comun

Anatomie patologică și fiziopatologie

Tumora de invaginație (boudin):

- ansa invaginată
- segmentul de legătură (coletul sau inelul)
- ansa receptoare

Pe secțiune – 3 cilindri + capul + coletul

Modul de progresie:

- prin răsturnare: cap fix și inel mobil
- prin prolaps: cap mobil și inel fix

Etape fiziopatologice:

- antrenarea mezenterului între cilindrul intern și mijlociu ⇒ inelul de invaginație devine agent strangulant (primul semn: vărsături reflexe)
 - stază venoasă și limfatică ⇒ congestia ansei, edem, secreție de mucus, hemoragie intraluminală, adenopatie mezenterică)
 - obliterare arterială ⇒ necroză
 - blocarea lumenului cu sindrom ocluziv după 18-24 ore
- Progresia boudin-ului (cu deplasarea poziției sale datorată angajării mezenterice) în progresiile lungi (ceco-colice și cap fix și inel mobil)

Tipuri anatomice:

1. Invaginațiile intestinului gros.
 - a. ceco-colică: cap fix și inel mobil. Prima ca frecvență.
 - b. Colo-colică
2. Invaginațiile ileo-colice. Locul II ca frecvență. Cap mobil și inel fix.
3. Invaginațiile ileo-ilicale, pot trece în colon (invaginație cu 5 cilindri)
4. Invaginațiile izolate ale apendicelui sau diverticulului Meckel. Foarte rare.

Simptomatologie

Semne funcționale: triada simptomatică (toate semnele 40%) ± ocluzia

1. Durerea
 - colicativă
 - durează 3-5 minute
 - pauză 10-30 minute
 - criza inaugurală cea mai violentă
2. Vărsăturile
 - prima vărsătură cu prima criză dureroasă, apoi se răresc
 - sunt datorate inițial iritației mezenterice
 - interval liber de câteva ore

- reluarea vărsăturilor după 18-24 ore de la debut (semn de ocluzie)
- intoleranță gastrică totală ("semnul biberonului")
- 3. **Emisiunile de sânge prin anus (50-70%)**
 - apar obișnuit la 8-10 ore de la debut
 - pot lipsi complet
 - caractere: sânge proaspăt, serozitate sângerie, trence brun-roșii, mucozități sangvinolente (mucozități participare colică)
- 4. **Sindromul ocluziv apare tardiv (18-24 ore) sau deloc**
 - ecuația Ombrédanne valabilă numai uneori: invaginație + ocluzie + emisie de sânge prin anus

Semne fizice

1. **Meteorism inconstant.**
2. **Semnul lui Dance pozitiv 50-70%**
3. **Palparea tumorii:** 50-60% din cazuri – elastică sau dură, cilindrică sau uneori ușor curbată, mobilă. Se palpează între crizele dureroase sau în somn.
 - palparea în fosa iliacă dreaptă foarte rar (ileo-ileală)
 - epigastrică – ușor palpabilă
 - în hemiabdomenul stâng sub dreptul abdominal, profund.
4. **Tușeul rectal (cu auricularul la sugar)**
 - aduce sânge înainte de exteriorizarea sa prin anus
 - palparea capului de invaginație (aceeași senzație ca și colul uterin)
5. **Exteriorizarea boudin-ului prin anus:** foarte rar

Forme clinice

Evolutive:

1. **Forma subacută**
2. **Forma cronică (rară)**
 - simptomatologie gastro-enteritică (vărsături)
 - simptomatologie entero-colitică (diaree și mucozități sangvinolente)
3. **Forma recidivantă:** mici crize dureroase care dispar spontan. Adevărata recidivă este postoperatorie (după săptămâni sau luni)
4. **Dezinvinagarea spontană:** după un debut tipic, totul intră în normal spontan

Absența unui semn al triadei

Forme clinice după simptomul dominant: dureroase, ocluzive

După tipul anatomic:

1. **Invaginația ceco-colică:** progresie rapidă, boudin de obicei palpabil, eliminare abundentă de mucozități sangvinolente
2. **Invaginația ileo-colică:** dureroasă, sângerează precoce (mai ales serozitate sangvinolentă), rapid ocluzivă

3. **Invaginație ileo-ileală:** prima criză dureroasă, intensă, blochează progresia (dureri apoi vagi, periodice), serozitate sangvinolentă, fetidă sau nici o sângereare, ocluzie precoce (vărsături, balonare).

Examine complementare

Echografic evidențiază boudin-ul.

Examen radiologic:

1. **Radiografia pe gol în ortostatism:**
 - nimic caracteristic;
 - eventual semnul lui Bolin (absența aerării normale a cecului);
 - sindrom ocluziv tardiv.
2. **Irigografie:**
 - boudin-ul din profil: stop baritat, cupă, bident, trident;
 - boudin-ul din față: cocardă;
 - invaginație ileo-ileală suspiciată când:
 - ileonul terminal se umple deficitar cu bariu;
 - cecul este tras spre linia mediană și încurbat în harpon (tracțiune mezenterică).

Diagnostic diferențial

- Gastro-enterita;
- Enterocolita ulcero-necrotică;
- Ulcerul sângărând al diverticulului Meckel;
- Apendicita acută a sugarului;
- Polipul intestinal;
- Prolapsul rectal hemoragic sau nehemoragic;
- Purpura anafilactoidă Henoch-Schönlein-Glanzman.

Tratament

Tratament conservator:

1. **Dezinvinagarea prin insuflație aerică;**
2. **Dezinvinagarea prin clismă cu apă sub control echografic;**
3. **Dezinvinagarea prin clismă cu bariu sub ecran radiologic.**

În cazul localizării colice, succesul se obține în proporție de 80%. Contraindicația este reprezentată de invaginația veche cu semne de ocluzie.

Criteriile dezinvinării complete:

- umplere omogenă a cecului;
- marginea internă a cecului este continuă, lineară;
- opacifierea bruscă, masivă și completă a ultimei anse ileale.

4. Diagnosticul clinic nu este cert și nici radiologic nu se confirmă. Urmărire până ce are un scaun normal și două prânzuri fără vărsătură.

Tratamentul chirurgical:

Indicații:

1. Diagnosticul clinic este cert dar radiologic nu se confirmă (poate fi invaginație ileo-ileală);
2. Dezinvolvarea radiologică a reușit dar:
 - prezintă dubii asupra dezinvolvării complete;
 - după dezinvolvare apare cel puțin o vărsătură (poate persista o invaginație ileo-ileală)
3. Eșecul dezinvolvării radiologice;
4. Invaginația veche cu semne de ocluzie

Modalități chirurgicale:

- Dezinvolvare manuală (tehnică);
- Rezecție cu anastomoză imediată.

INVAGINAȚIA INTESTINALĂ A COPILULUI

Peste 2 ani obișnuit cauză organică (decelabilă la 1/6 cazuri).

Cauze organice: diverticul Meckel, apendice, tumori benigne sau maligne intestinale.

Simptomatologie

Există 4 forme clinice:

1. Forme simulând apendicita:
 - simularea apendicitei acute banale (durere mai ales în hipocondrul drept fără febră);
 - simularea apendicitei acute toxice (se poate palpa boudin-ul nefiind apărare musculară).
2. Forma dureroasă recidivantă: crize dureroase repetate la distanță de câteva zile. Poate dura 2-3 luni. Irigografie în plină perioadă de crize dureroase;
3. Forma acută asemănătoare celei a sugarului (rară). Sângerarea de obicei lipsește.
4. Forma tumorală: colică abdominală urmată de tulburări digestive (anorexie, vărsături, diaree) câteva zile sau săptămâni ⇒ tumoră abdominală (mobilă, elastică, nedureroasă), uneori sub formă de "tumoră fantomă" ⇒ frecvență colicilor crește ⇒ sindromul ocluziv.

Tratament

Obligativu chirurgical (invaginație organică).

ILEUSUL MECONIAL

Ileusul meconial reprezintă una din principalele cauze de obstrucție intestinală la nou-născut și este manifestarea neo-natală gastro-intestinală a mucoviscidozei, boala genetică autosomal recesivă. Mucoviscidoza este întâlnită la rasa albă, neantălnită la negrii americani și rar întâlnită la nativii din Asia sau Africa. Se apreciază că 5-10% din pacienții cu fibroză chistică au avut ileus meconial. Băieții și fetele sunt afectați în mod egal.

Istoric

Ileusul meconial a fost descris în 1905 de către Landsteiner care a asociat obstrucția intestinală printr-un meconiu excesiv de aderent de peretele intestinului cu modificările pancreasului. În 1936, Fanconi a folosit termenul de „fibroză chistică a pancreasului” desemnând asocierea insuficienței pancreatice cu afecțiuni cu caracter cronic al pulmonului. În 1946 s-a opinat pentru prima oară că meconiul aderent de intestin este cauzat de producția anormală de mucus, atât la nivelul intestinului cât și pancreasului, iar în 1952 s-a constatat că meconiul ileusului meconial conține o mare cantitate de proteine și mucoproteine anormale. Până în 1969 când Noblett a descoperit tratamentul non-operator al ileusului prin clismă cu gastrografin, afecțiunea era tratată în exclusivitate chirurgical prin ileostomie sau rezecții și anastomoză „cap la cap” a intestinului. În ultimii 25 de ani, mortalitatea prin ileus meconial a scăzut de la 75% la 20% prin progresele diagnosticului și îmbunătățirea tratamentului.

Aspecte genetice

Fibroza chistică este o boală genetică autosomal recesivă cu o frecvență în populație a heterozigoților de 1 la 20. Incidența fibrozei chistice este estimată la 1/2500 nou-născuți vii. Gena fibrozei chistice este localizată pe cromozomul 7 și produce o proteină reglatoare transmembranară a fibrozei chistice care, la rândul ei, are multiple funcții: schimburi ionice, modulator de canal membranar plasmatic și transportor al adenozin-trifosfatului. Gena de reglare transmembranară a fibrozei chistice a fost izolată, clonată și i s-au recunoscut mutațiile caracteristice. Unele mutații conferă insuficiență pancreatică exocrină și afectare pulmonară. Uneori, apariția ileusului meconial este independentă de mutații. Probabil există multialelism pentru gena fibrozei chistice ce ar explica de ce unii pacienți au ileus meconial iar alții nu.

Patogenia bolii

Clasic, tabloul clinic al nou-născutului cu ileus meconial este dominat de meteorismul abdominal. Este, de fapt, singura circumstanță în care o obstrucție intestinală produce distensie de la naștere, înainte ca nou-născutul să înghită aer. Se pot observa unde peristaltice și se poate palpa o ansă „plină”, descriindu-se semnul „chitului”. Tușeul rectal nu relevă nimic deosebit, mai mult, el nu este urmat de eliminarea meconiului. Se poate palpa o masă tumorală abdominală atunci când, intrauterin, s-a produs o perforație cu peritonită meconială secundară, cu formarea unui „chist” intraperitoneal. Copilul poate să prezinte vărsături (bilioase) sau poate să nu aibă vărsături iar drenajul nazogastric să colecteze doar 20 ml lichid gastic, bilios.

Diagnostic

Cheia diagnosticului ileusului meconial o constituie următoarele criterii: datele anamnestice, examenul clinic, evaluarea radiologică și testele de laborator.

Datele anamnestice de fibroză chistică în familie sunt utile și pot fi obținute de la aparținători. Se întâlnește fibroza chistică în familie la aproximativ 10-33% din pacienții cu ileus meconial. Diagnosticul poate fi suspiciunat antenatal, căci 20% din copiii cu ileus meconial au provenit din sarcini cu polihidramnios. Procentul a fost mai mare la cazurile în care ileusul meconial a fost complicat cu peritonită meconială.

Studiile radiologice pot pune diagnosticul.

Radiografiile abdominale (față, profil, culcat și în picioare) vor releva într-un caz de ileus meconial necomplicat:

- discrepanță în mărimea anselor intestinale datorită configurației diferitelor segmente ale intestinului.

- absența nivelurilor hidro-aerice pe imaginile „în ortostatism” datorită faptului că aerul nu poate decola meconiul de pe peretele intestinului.

- aspect de „bule de săpun” sau „sticlă de ceas” al anselor în fosa iliacă dreaptă.

Fiecare aspect radiologic amintit, separat, nu pune diagnosticul de ileus meconial și poate fi întâlnit și în alte situații. Împreună însă, aceste semne sugerează cu forță ileusul meconial.

Clisma cu Gastrografin sau oricare altă substanță de contrast solubilă va opacifica la început un microcolon ocupat de meconiu sub formă de concrețiuni verzui, apoi se va insinua în ileonul terminal și se poate revărsa în anse dilatate, deasupra unei zone de tranziție, în pânză, ca la megacolonul congenital. Ulterior, se elimină concrețiuni meconiale și chiar cantități de meconiu. Eșecul clismei cu gastrografin (substanța de contrast nu pătrunde în zona de dilatație sau nou-născutul nu elimină meconiu) relevă fie că nu este vorba de un ileus meconial, fie că bolnavul trebuie operat.

Teste de laborator

Se face apel la trei teste dintre care testul sudorii este cel mai frecvent folosit.

Testul sudorii este relevant în primele ore de viață dar nu este posibilă recoltarea de transpirație până copilul nu a mai crescut. Se colectează transpirația stimulată cu pilocarpină plasată pe piele și stimulată absorbția ei prin tegument cu un curent electric de 3-4mA, se măsoară cantitatea colectată după o oră și după ce s-au luat măsurări ca lichidul să nu se evapore. Dacă se colectează cel puțin 100mg de transpirație se poate doza sodiul și clorul care au valori peste 60mEq/l. Câteodată, deoarece sugarul poate avea în mod normal valori crescute ale electroliților în lichidul de transpirație, restul se repetă la 4-6 săptămâni.

Testul Rehlinger-Mannheim pe folie de hârtie este un test de diagnostic al fibrozei chistice și nu de diagnostic al ileusului meconial. El arată niveluri excesive de albumină în meconiu, cu valori de 80mg de albumină/g (normal 3mg albumină/g de meconiu).

Aspiratul duodenal-lichidul de drenaj duodenal poate releva activitatea scăzută a enzimelor pancreatice tripsină, lipază și amilază.

Diagnosticul diferențial

- Atrezia ileală se deosebește pe criterii radiologice. Există niveluri hidroaerice în atrezie iar în ileusul meconial imagini „în bule de săpun”. O clismă cu gastrografin va permite substanței de contrast să vizualizeze colonul de dimensiuni reduse (microcolon) și apoi să pătrundă prin zona de concrețiuni meconiale și să invadeze ansa ileală deasupra obstacolului. Interesant este că atrezia ileală se poate asocia cu ileus meconial și diagnosticul nu poate fi pus decât intraoperator.
- Megacolonul congenital (boala Hirschprung); este vorba de a deosebi forma de aganglionoză colică totală de ileusul meconial. Un diagnostic cert îl va pune doar biopsia de perete rectal ce va releva absența plexurilor mienterice sau conținutul crescut în acetilcolină la biopsia rectală prin sucțiune.
- Sindromul de „dop meconial” se deosebește de ileusul meconial cu ocazia primului tușeu rectal căci se elimină un mulaj de meconiu al ansei colice și apoi copilul elimină meconiu obișnuit. Sindromul de dop meconial se întâlnește și în alte stări patologice (prematuritate, hipotonie, hipermağnezemie, detresă respiratorie, sepsis, hipotiroidism, etc) și face parte dintr-un spectru mai larg de boli alături de echivalența ileusului meconial (ileusul meconial al copilului mare) și peritonita meconială, denumite generic „anomalii ale meconiului”.
- Ileusul meconial al copilului mare (echivalența ileusului meconial) este un termen ce definește obstrucția intestinală parțială sau completă ce apare la pacienții cu fibroză chistică după perioada neonatală. Boala a fost descrisă în 1941. Pacienții prezintă dureri și distensie abdominală, vărsături și constipație, chiar semne de ocluzie. Simptomatologia are caracter recurent. Factorii favorizanți și declanșatori ai bolii ar fi: întreruperea tratamentului cu extracte hepatice, stări de deshidratare, viroze sau modificări ale dietei. Alteori, simptomatologia apare după intervenții chirurgicale pentru alte afecțiuni. Diagnosticul este anamnestice, clinic și radiologic.

(imagini radiologice caracteristice de anse dilatate și niveluri hidroaerice). Tratamentul constă în clisma cu gastrografin sau în inserția în regiunea ileală a unui tub în „T” prin care se injectează N-acetilcisteină 1% sau enzime pancreatice.

- Ileusul meconial apărut în afara fibrozei chistice a pancreasului și care se întâlnește la prematuri și nou-născuți la termen dar care au insuficiență pancreatică sau intestinală de alte cauze.

Tratament

Nonoperator; până prin anii 70 ai secolului nostru, deși se încercaseră administrarea „per os”, intraoperator sau prin clismă a diverși agenți solubilizanți, tratamentul ileusului meconial a rămas chirurgical în exclusivitate. În 1969 Noblett a descris folosirea cu succes a clisme cu substanță de contrast hipertonică (Gastrografin) la 4 nou-născuți cu ileus meconial necomplicat. Ea a specificat că trebuie îndeplinite următoarele criterii pentru reușita tratamentului nonoperator:

- un diagnostic inițial prin clismă trebuie să excludă alte cauze de obstrucție intestinală distală.
- sunt excluse de la tratamentul nonoperator complicațiile (volvulus, atrezie, perforație)
- clisma se face sub control radiologic.
- se vor administra antibiotice concomitent.
- pacientul va fi supravegheat de către chirurgul pediatru.
- în timpul administrării clisme, se va asigura un aport lichidian suplimentar (de 1-3 ori necesarul).
- pacientul va fi de urgență operat în caz de eșec.

Gastrografinul se administrează pe sondă cu balonet, fesele copilului sunt menținute apropiate iar în momentul când substanța de contrast a depășit obstacolul, invadând ansele subțiri dincolo de blocul de meconiu, examenul este încheiat. Când proba este reușită, se elimină meconiu pe rect. Dacă nu, după 8-12 ore se repetă examenul radiologic și în funcție de experiența chirurgului, se poate repeta clisma. Când nu se constată răspuns la clismă sau substanța de contrast nu în intestinul dilatat se intervine chirurgical. Noblett recomandă ca, după fiecare clismă cu gastrografin reușită, să se administreze copilului, pe sondă nasogastrică, la fiecare 6 ore, câte 5ml. de N-acetil-cisteină, soluție 10%, pentru a se lichefia secrețiile gastrointestinale. Când se începe alimentația orală se adaugă și enzime pancreatice.

Rata succesului clisme cu Gastrografin este, după Noblett, de 63% iar după alți autori chiar 71% și 83%. Avantajele tratamentului nonoperator ar fi reducerea morbidității prin afecțiuni pulmonare și reducerea perioadei de spitalizare. Dezavantajele se referă la întârzierea în efectuarea intervenției la cei la care clisma a eșuat, riscul unei leziuni de ansă (perforație) sau inducerea unei hipovolemii.

Chirurgical; se adresează pacienților cu forme necomplicate de ileus meconial și la care tratamentul non-operator a eșuat și pacienților cu forme complicate de ileus meconial (atrezie intestinală, volvulus, perforație, peritonită meconială, necroză de

ansă) sau combinații de astfel de eventualități. Scopul intervenției este să înlăture obstrucția ileo-colică intraluminală fie prin evacuarea meconiului aderent, fie prin rezecția porțiunii de intestin ocupate de meconiul vâcos, imposibil de detașat.

Există mai multe tehnici:

a) Enterotomia și irigația constă în deschiderea ansei în zona obstacolului și injectarea unei substanțe de tip gastrografin, n-acetyl cisteină 2-4% sau enzime pancreatice care să mobilizeze meconiul aderent spre colon și apoi să fie evacuat, eliberând lumenul intestinal. Trebuie avută în vedere manevrarea cu blândețe a anselor pentru a nu se produce depolisări (este interzisă „mulgerea” ansei pentru o mobilizare fermă a meconiului). Se poate lăsa pe locul enterotomiei un tub în „T” care se fixează la peretele abdominal pentru evacuarea meconiului și pentru injectarea substanței solubilizante. Tubul se menține 14 zile, apoi se suprimă, nefiind necesară închiderea chirurgicală a enterotomiei. În același mod, se poate plasa cecostomie prin intermediul apendicelui pe care se practică irigații.

b) Rezecția ansei dilatate și plasarea unei ileostomii. Gross, în 1953, a procedat la solidarizarea celor două anse, eferentă și aferentă, la rezecția ansei dilatate extraabdominal și la plasarea unei pense strivitoare pe peretele comun al celor două anse, astfel că enterostomia avea un singur lumen. Bishop și Koop în 1957 au practicat o ileostomie terminală scoțând la perete capătul distal (după rezecție) al ileonului, în acesta implantând termino-lateral capătul proximal al ileonului. În 1961, Santulli a imaginat o ileostomie proximală, astfel că, după rezecția porțiunii de ileon cu meconiu aderent, scoate la perete ansa proximală în care deschide termino-lateral capătul ansei distale. Ambele tipuri de ileostomie, Bishop-Koop și Santulli, permit evacuarea meconiului și irigații cu substanțe solubilizante.

c) Rezecția ansei dilatate și anastomoza directă între cele două capete, preconizată de Gross și Noblett. Rezecția trebuie să fie cât mai economică pentru a împiedica apariția sindromului de intestin scurt.

La cazurile de ileus meconial complicat, peritonită meconială, volvulus, atrezie, chirurgul poate opta pentru orice tehnică de rezecție și ileostomie sau anastomoză directă. Este important de știut că în cazurile cu peritonită, anastomoză directă este contraindicată.

Îngrijiri postoperatorii

Stabilirea cu exactitate a relației între ileusul operat și fibroza chistică este lucrul cel mai important, deoarece poate exista confuzie (chiar intraoperator) cu sindromul de dop meconial, ileusul prematurului, aplazia pancreatică, etc., astfel că diagnosticul de fibroză chistică trebuie să fie clar.

Atunci, postoperator, copilul va primi:

- nutriție parenterală până la reluarea tranzitului. De ajutor sunt instilațiile cu acetyl-cisteină 2-4% (Mucomyst) pe sonda naso-gastrică.
- enzime pancreatice (Cotazym), vitamine, săruri minerale, după reluarea tranzitului.

-antibiotice, pentru a minimaliza pe cât posibil riscul complicațiilor pulmonare.

Pacientului i se va practica fizioterapie pulmonară (tratament postural, tapotări), iar părinții vor fi instruiți să execute această fizioterapie.

BOALA MECONIALĂ A COPILULUI

Este vorba de un spectru relativ restrâns de boli cu aspect clinic diferit, cu modalități de diagnostic diferite și tratament individualizat. Se manifestă clinic în principal printr-un sindrom ocluziv neo-natal și/sau prin absența eliminării meconiului care are o compoziție modificată. Ileusul meconial, sindromul de dop meconial și peritonita meconială fac parte din boala meconială a copilului.

SINDROMUL DOPULUI MECONIAL

Este o cauză mai rară de obstrucție intestinală a nou-născutului. A fost descris în 1956 și descrierea originală a lui Clatworthy rămâne valabilă și azi. Se consideră boala ca o inabilitate a colonului de a-și golii conținutul datorită fie alterării motilității peretelui intestinal, fie calității modificate a meconiului. Boala este denumită și „inerția funcțională a colonului prematurului”, „sindromul de colon stâng mic al nou-născutului”, „microcolon stâng”.

Afecțiunea poate apărea la copiii mamelor care au urmat tratament cu magneziu în timpul sarcinii și datorită hipermagnezemiei acești copii au hipomotilitate colică. La fel, în cazul mamelor diabetice, hipoglicemia poate induce copilului creșterea producției de glucagon și de aici scăderea activității peristaltice intestinale.

Aspectu clinic

Este dominat de distensia abdominală însoțită de absența eliminării meconiului. Sindromul ocluziv este evidențiat pe radiografia simplă abdominală care relevă anse intestinale destinse. Fie un simplu tușeu rectal, fie o clismă joasă cu gastrografin va determina eliminarea unei cantități de meconiu, veritabil mulaj al colonului stâng, după care copilul are tranzit normal. În această situație, trebuie făcut diagnosticul diferențial cu boala Hirschprung (biopsie rectală prin sucțiune) sau cu fibroza chistică (testul sudorii).

Tratamentul

Intervenția chirurgicală pentru îndepărtarea obstacolului nu este, în nici un caz, necesară.

PERITONITA MECONIALĂ

Se definește ca o peritonită aseptică, chimică, datorată prezenței în peritoneu a conținutului intestinal, revărsat în perioada intrauterină printr-o perforație. Boala a fost descrisă de Morgagni în 1761 iar primul succes operator a fost raportat în 1943 de Agerty. Perforația poate fi secundară unui obstacol subjacent (atrezie intestinală, ileus meconial, volvulus, stenoza, hernie internă, bride peritoneale congenitale, invaginație) sau (excepțional) să nu aibă o cauză evidentă. Peritonita meconială care este întâlnită în fibroza chistică este considerată o complicație a ileusului meconial.

Aspectul clinic

Peritonita meconială se manifestă imediat după naștere cu distensie abdominală severă, progresivă și cu edem și eritem al peretelui abdominal. Abdomenul este în totalitate tensiv. Distensia abdominală poate genera tulburări respiratorii.

Anatomie patologică

Există trei tipuri de peritonită meconială: fibroadezivă, chistică și generalizată.

- Peritonita meconială fibroadezivă reprezintă tipul comun. Meconiul steril, prin enzimele ce le conține, irită foia peritoneală care reacționează prin depuneri de fibrină și calcificări. Aglutinarea anseilor, de cele mai multe ori, nu permite identificarea locului perforației dar calcificările vor indica locul obstrucției.
- Peritonita meconială chistică este rezultatul reacției fibroplastice dar care nu vindecă efectiv locul perforației, astfel că meconiul continuă să se reverse în cavitatea peritoneală formând împreună cu ansele aglutinate un pseudochist. Această masă tumorală frecvent este acoperită cu o coajă calcificată.
 - Peritonita meconială generalizată se datorează invaziei în toată cavitatea peritoneală a meconiului printr-un orificiu produs chiar în cursul nașterii, aceasta explicând și prezența aerului în cavitatea peritoneală.

Diagnostic

Este clinic și radiologic. Aspectul radiologic depinde de natura peritonitei meconiale. Se observă calcificări intraperitoneale, scrotale (calcificările intraluminală nu sunt semn de perforație). Calcificarea meconiului se produce la 48 ore de la producerea perforației.

Tratament

Cel chirurgical este indicat în cazurile de obstrucție intestinală. Pacienții care în afara calcificărilor intraperitoneale nu au alt simptom nu necesită intervenție. De fapt, intervenția chirurgicală depinde de leziune: ansa imens destinată, necrozată, atretică va fi rezecată apoi, în funcție de preferințele și experiența chirurgului se poate practica fie anastomoză directă, fie inițial enterostomie și apoi anastomoza capetelor

intestinului. Pune probleme deosebite înlăturarea „coji” calcificate ce acoperă ansele (sângerări, depolisări, perforații).

MEGACOLONUL

Sub această denumire se înțelege o mărire a unui segment sau a întregului cadru colic în toate dimensiunile.

Se cunosc trei tipuri de megacolon:

- megacolonul congenital (boala Hirschprung)
- megacolonul idiopatic (constipația cronică severă a copilului)
- megacolonul simptomatic (secundar)

MEGACOLONUL CONGENITAL (BOALA HIRSCHPRUNG)

Definiție boala se caracterizează prin absența congenitală a celulelor ganglionare din plexurile mienterice, de-a lungul unui segment variabil ca lungime al tubului digestiv, în special zona recto-sigmoidiană.

Istoric

Prima descriere autopsică aparține lui Frederic Ruysch în 1661 („enormis intestini coli dilatatio”) dar un medic pediatru danez, Harald Hirschprung, a fost acela care, în 1888, a descris boala observată la doi sugari. Mya în 1894 propune termenul de „megacolon”, iar în 1924 Dalla Valle remarcă absența celulelor ganglionare în segmentul distal al intestinului afectat, aparent normal și prezența celulelor ganglionare în segmentul dilatat.

Ehrenpreis, în 1946, rezumă toate cunoștințele etiologice, patogenice și clinice privind această boală. Meritul de a fi descifrat secretul bolii îi revine lui Orvar Swenson care în 1948-1949, pornind de la două cazuri ameliorate prin colostomie, a imaginat intervenția chirurgicală ce-i poartă numele și care constă în rezecția intestinului agangliotic și coborârea la perineu a ansei intestinale functionale. Concomitent cu Swenson au publicat în 1948 și Zuelzer și Wilson. Ulterior au apărut și alte tehnici de rezolvare a bolii (Duhamel, Soave, Pellerin).

Etiologie

Din definiție reiese că elementul caracteristic al bolii este absența celulelor ganglionare din plexurile mienterice ale recto-colonului. Această absență ar putea fi explicată prin:

1-Tulburări în migrația celulelor crestei neurale. Celulele ganglionilor enterici maturi derivă din neuroblaștii crestei neurale. La embrionul uman, acești neuroblaști sunt observați prima oară în aria adiacentă faringelui, asociați cu nervii vagi. 6-8

neuroblaștii migrează caudal, atingând în a 12-a săptămână de viață intrauterină rectul, cantonându-se în plexul mienteric al lui Auerbach. Ulterior, progresiv, neuroblaștii apar în plexul submucos profund al lui Henle și apoi în plexul submucos superficial al lui Meissner. Maturarea neuroblaștilor în celule ganglionare se produce progresiv în sens cranio-caudal și dinspre plexul Auerbach spre plexul Meissner, este completă la naștere, dar poate continua până la vârsta de doi ani. Deși fibre nervoase pelvine au fost observate încă din a 5-a săptămână de viață intrauterină, se consideră ca neuroblaștii nu migrează pe calea nervilor pelvici.

2-Alterarea matricei extracelulare în stadiul embrionar timpuriu determină oprirea în migrație spre destinația finală a celulelor derivate din creasta neurală, producându-se astfel aganglioneza, sau poate rezulta o dezvoltare anormală a ganglionilor din grosimea peretelui intestinal, apărând displazia neuronală intestinală. Proteinele matricei extracelulare acționează astfel: laminina favorizează dezvoltarea celulelor crestei neurale; fibronectina influențează diferențierea fibrelor nervoase colinergice; acidul hialuronic și fibronectina determină traseul de migrare al celulelor crestei neurale spre intestin; colagenul IV și laminina asigură dezvoltarea neuritelor în celule țintă derivate din creasta neurală și maturarea lor.

3-Factori neurotrofici (factorul de creștere al nervilor -NGF- și factorul 3 neurotrofic-NT3) joacă un rol important în dezvoltarea și existența ulterioară a neuronilor în sistemul nervos central și periferic. NGF este un agent neurotrofic și chemotactic pentru dezvoltarea nervilor, determinând creșterea axonilor și dezvoltarea sinapselor. NT3 este esențial pentru dezvoltarea ganglionilor enterici, având efect mitotic asupra celulelor crestei neurale. Ohshiro, folosind metoda ELISA, a studiat nivelul NGF și NT3 în stratul muscular la colon cu ganglioni și la colon agangliotic, raportând că nivelul proteinelor NGF și NG3 este semnificativ mai mic în stratul circular al colonului agangliotic, decât în colonul normal, apreciind că stratul muscular intestinal în boala Hirschprung este mai puțin propice dezvoltării neuronilor intestinali. A mai fost implicată o proteină cu rol extrem de important în dezvoltarea sistemului nervos, factorul neurotrofic derivat din linia celulelor gliale (GDNF) aflată în strânsă legătură cu gena RET, a cărei absență poate genera boala Hirschprung.

4-Rolul moleculelor de adeziune a celulelor și care reglează apoi dezvoltarea și asigură unitatea organismelor multicelulare. În sistemul nervos există un singur fel de molecule de adeziune celulară, molecula de adeziune a celulelor neuronale (NCAM), cu rol în elaborarea modelului de formare neuronală. În boala Hirschprung există o diminuare a prezenței NCAM în fibrele musculare.

5-Creșterea semnificativă a antigenului de clasa II a complexului major de histocompatibilitate (care este o glicoproteină implicată în recunoașterea imună și în reglarea răspunsului imun) a fost remarcată în peretele intestinului agangliotic dar cu o prezență normală în lamina propria și mucoasă.

Incidența bolii Hirschprung este aproximată la 1 la 5000 de nașteri. Repartiția pe sexe și caracterul moștenit al afecțiunii diferă la forma obișnuită, rec. o sigmoidiană

față de aganglionoză colică totală. La cei cu B.H. forma recto-sigmoidiană clasică repartitia B/F este 3,9/1, iar la cei cu forma colică totală repartitia pe sexe este egală. Dacă factorul genetic este implicat în megacolonul clasic, sub forma unei gene recesive, cu penetranță minimă (riscul afectării gemenilor este 4%), pentru forma colică totală este implicată o genă dominantă, cu penetranță puternică, plasată fie pe cromozomul 13, fie pe cromozomul 21.

Afecțiuni asociate BH sunt malformațiile congenitale de cord și trisomia 21 (sindromul Down), care apar la 4-5% din pacienții cu BH. S-au mai citat asocieri cu sindroamele Smith-Lemli-Opitz și Waardenburg (surditate cohleară congenitală, anomalii de pigmentare ale irisului și baza nasului lărgită).

Fiziopatologie

Absența celulelor ganglionare mienterice în zona de colon afectată determină nu numai lipsa peristalticii care ar propulsa bolul fecal, ci și o stare de tonus crescut al stratului muscular circular. În condiții normale, distensia ampulei rectale determină relaxarea sfincterului anal neted. La pacienții cu BH nu se constată prezența acestui reflex inhibitor ano-rectal și pe absența lui se pune diagnosticul de megacolon congenital. Intestinul agangliotic are un număr crescut de fibre atât colinergice cât și adrenergice, un conținut tisular normal de acetilcolină (dar care la stimulare este secretată în exces), un ridicat nivel al concentrației acetilcolinesterazei, o concentrație ridicată de catecolamine și un număr redus de fibre nervoase periferice. S-au remarcat anomalii în distribuția hormonilor intestinali, constatându-se absența VIP, substanței P, met-enkefalinei și somatostatinei.

Simptomatologie

Deoarece reprezintă o obstrucție intestinală incompletă, căci porțiuni de lungime diferită a colonului sunt afectate, afecțiunea se manifestă diferit în funcție de vârsta pacientului. În aceeași măsură, nu s-a stabilit cu certitudine o relație între lungimea segmentului afectat și intensitatea manifestărilor clinice. S-au identificat, în general, două feluri de manifestări clinice ale BH:

a) Manifestarea la nou-născut: primul semn și se pare cel mai important este "întârzierea în eliminarea meconiului". Swenson consideră că 94% din nou-născuții normali elimină meconiu în primele 24 ore de viață. Din contra, 94% din copiii cu BH nu elimină meconiu în primele 24 ore de viață. Valoarea acestui semn diminuează în zilele noastre când se nasc mulți copii prematuri și cărora le este caracteristică întârzierea în eliminarea meconiului. Totuși, o întârziere peste 48 ore este în orice condiții patologică. Tușeul rectal favorizează eliminarea primului scaun meconial. Ulterior, se instalează constipația tratată de familie cu laxative, supozitoare, clisme. Uneori chiar laptele de mamă ameliorează constipația, dar ea reapare dacă se introduce în alimentație laptele praf. Sugarul, pe fondul constipației, poate avea chiar perioade de subocluzie, caracterizate prin distensia abdomenului, vărsături, borborigme (pe care le aude mama), când materii fecale impactate împiedică o evacuare normală.

Agravarea constipației poate genera enterocolita. Enterocolita asociată BH, denumită și "forma malignă" a bolii, are o manifestare zgomotoasă cu febră, vărsături, distensie abdominală progresivă și, paradoxal, diaree explozivă. Odată declanșată, enterocolita este foarte greu de tratat. Mai mult, dacă se produce perforația diastatică, prognosticul se întuneacă și mai mult, înregistrându-se o mortalitate de 80%.

b) Manifestarea la copilul mare este dominată de un simptom capital: constipația. De obicei, este vorba de un pacient de vârstă preșcolară (sau școlar în primele clase), cu o constituție astenică, palid, care are un abdomen destins de volum și un torace evazat la bază contrastând cu membrele subțiri, și care elimină scaun la 4-5 zile, chiar o săptămână (vezi planșa). Materiile fecale eliminate sunt în cantitate mare și urât mirositoare. De regulă, acești copii nu au pierderi necontrolate de materii fecale. Când li se efectuează tușeul rectal, se constată ampula rectală goală. Palparea abdomenului poate decela fecaloame în ansa colică, sub forma unor "mase tumorale" depresibile (semnul "untului" - Gersuny). Dar atenție! Fecaloame mari au fost etichetate uneori tumori.

Diagnostic

Este bazat pe următoarele investigații:

1-Radiografia simplă abdominală: se practică la nou-născut pentru a diagnostica o enterocolită și la sugar sau copilul mare pentru a exclude o eventuală ocluzie.

2-Clisma baritată: este o explorare obligatorie. Se folosește bariu și nu alt produs de contrast ce ar putea fi hipertonic sau ar conține substanțe cu caracter de detergenți, modificând, după 24 ore, caracterul imaginilor. În mod normal, calibrul rectului trebuie să fie la fel sau mai larg decât calibrul colonului proximal. Imaginea caracteristică de megacolon congenital este de "pâlnie" cu porțiunea dilatată proximal (corespunzătoare inervației colice normale), cu o zonă de tranziție (în care peretele colic are câteva celule ganglionare) și o zonă de colon de "aspect normal" (aganglioza) spre rect. Mai ales, pe incidența de profil, în timpul umplerii rectocolonului, apariția acestei imagini este semnificativă. Zona de aganglioza este cel mai frecvent localizată recto-colic, dar poate fi oriunde și pe orice întindere de-a lungul cadrului colic. Este greu de diagnosticat dacă este plasată dincolo de valvula ileo-cecală. Excepțional, clisma baritată dă imagini fals pozitive. Totuși, acest examen poate genera eroare, în două cazuri:

-când sugarul nu a împlinit încă vârsta de o lună și când dilatația în amonte de zona agangliotică nu s-a instalat,

-când forma de aganglioza este totală și tot colonul are dimensiuni mai mici.

3-Biopsia rectală este, la fel, o explorare obligatorie. De altfel, absența celulelor ganglionare în plexurile mienterice este condiția "sine qua non" a bolii Hirschprung.

Se folosesc mai multe tehnici:

-biopsia întregului perete rectal; se pătrunde pe semicircumferința posterioară a orificiului anal, se ascensionează intrasfincterian extern și din peretele posterior al canalului anal se prelevă o bandetă de mușchi și submucoasă pe o lungime de 6-

8cm și o lățime de 1-2 cm. Se respectă obligatoriu mucoasa și se prelevă doar două straturi musculare (longitudinal și circular) și submucoasa. Se marchează cu repere capătul proximal și distal al fragmentului de biopsie și se trimite pentru examen anatomo-patologic. Tehnica este folosită mai ales la copilul mare și ajută la diagnosticul diferențial cu displazia neuronală intestinală.

Un anatomo-patolog experimentat, folosind fragmentul de biopsie prelevat, va diagnostica extemporaneu și la distanță megacolonul congenital, constatând absența celulelor ganglionare în plexurile Auerbach și Meissner. Neajunsul acestei tehnici rezidă din necesitatea unei anestezii generale și din posibilitatea unor complicații (abces presacrat)

-biopsia cu "forceps" și biopsia prin "sucțiune"; ambele tehnici abordează canalul anal și de la o înălțime de 3-4 cm deasupra liniei pectinee se prelevă câteva fragmente de mucoasă și submucoasă. Ambele tehnici nu necesită anestezie generală. Preferabil este să se preleve și un fragment de musculară, dar la biopsia prin sucțiune acest lucru este imposibil. Dar biopsia prin "sucțiune" are o largă utilizare; diagnosticul de BH se pune pe prezența în piesele prelevate de fibre nervoase hipertrofice și absența celulelor ganglionare. Acuratețea diagnosticului este deplină dacă specișenele de biopsie sunt de calitate și dacă anatomo-patologul este competent.

Folosind preparatele recoltate prin biopsie se pot obține date extrem de utile apelând la metode de imunohistochimie. Nu se folosesc secțiunile la gheață ci preparatele prelucrate prin tehnici de includere la parafină și colorate pentru a evidenția acetil- colinesteraza (ACHE), substanța P, neuron-specific-enolaza (NSE) și proteina S 100.

4-Manometria ano-rectală evidențiază unde peristaltice care progesează spre porțiunea agangliotică, absența peristalticii în colonul agangliotoc și absența relaxării sfincterului intern ca răspuns la distensia rectului. Tehnica necesită echipament special, ce o face mai puțin utilizată decât clisma baritată și biopsia rectală. La nou-născut poate da rezultate eronate. Este, în schimb, foarte utilă în aprecierea rezultatelor după coborâre abdomino-perineală (atât pentru BH cât și pentru malformații ano-rectale) și în diagnosticul formelor ultra-scurte de BH.

Diagnostic diferențial

-la nou-născut, există o serie de entități clinice, care se manifestă cu întârziere în eliminarea meconiului, distensie abdominală și vărsături cu caracter bilios.

a) Enterocolita acută care apare mai ales la prematuri (extrem de vulnerabili în fața oricărui sepsis). Poate fi confundată cu enterocolita gravă din BH, așa numita "formă malignă". În aceste cazuri, clisma baritată nu este folosită și diagnosticul se pune cu ajutorul biopsiei rectale.

b) Sindromul de "dop meconial" sau "microcolonul stâng", ce sunt una și aceeași afecțiune, apare la nou-născutul la termen și se vindecă printr-un simplu tușeu rectal ce permite evacuarea unei cantități de meconiu ca un "dop".

c) Ileusul meconial, manifestare digestivă precoce a unui defect enzimatic (mucoviscidoza) și în care ileonul terminal este "blocat" de meconiu de consistență crescută, vâscos, aderent de mucoasa intestinului. Manifestarea clinică este de ocluzie congenitală neonatală medie iar clisma cu gastrografin este și mijloc terapeutic și diagnostic.

d) Sindroamele de dismotilitate intestinală ce cumulează un spectru larg de boli (megacistis-microcolon-intestin hipoperistaltic, miopatia organelor contractile, pseudo-obstrucțiile intestinale) sunt greu de diagnosticate, necesitând mijloace mai costisitoare, dar din fericire, sunt rare.

-la copilul mare se face diagnosticul diferențial cu:

a) Constipația cronică severă sau așa numitul "megacolon idiopatic". Elementul caracteristic al constipației cronice îl constituie faptul că, pe fondul eliminărilor rare de materii fecale, copilul patează constant lenjeria, simulând un grad de incontinență. Este un fals ecomprezis, căci materii fecale sub forma unui fecalom imens impactează ampula rectală și deschid permanent sfincterul anal, ce permite scurgerea de conținut intestinal lichid. Istoricul unui astfel de copil va releva o perioadă de sănătate anterioară, până când, la un moment dat (când merge prima oară la grădiniță sau la școală sau când a fost lăsat la bunici), începe să păteze lenjeria. Constipația devine accentuată mai ales dacă familia neglijează modul în care copilul își face toaleta zilnic. De obicei, constipația cronică severă cedează la măsuri igienodietetice, dar care trebuie să fie susținute și respectate. În cazurile rebele la tratament, după biopsie rectală (cu o valoare relativă) și după manometrie ano-rectală, se poate interveni chirurgical și practica sfincteromiectomie.

b) Displazia neuronală intestinală, ganglioneuromatoza, neurofibromatoza; toate acestea necesită diagnostic imuno-histochimic.

e) Megacolonul secundar, de exemplu, o stenoză anală congenitală, trecută neobservată și care poate determina obstacol în evacuarea conținutului intestinal.

Tratament

Odată pus diagnosticul de aganglioză, este necesară o acțiune rapidă. Există trei posibilități terapeutice:

- "nursing" (lavajul colic, spălarea colonului)

- colostomia

- tratamentul radical, de primă intenție (rezeecția porțiunii afectate și coborâre abdomino-perineală).

"Nursing"-ul sau lavajul colonului: reprezintă o serie de irigații repetate zilnic. Atenție! Aceste irigații nu reprezintă clisme!! Se procedează astfel: folosind o sondă de cauciuc cu diametrul 8-10 Ch (pentru nou-născut), bine lubrefiată, se pătrunde prin orificiul anal, se ascensionează de-a lungul canalului anal și la un moment dat, în funcție de lungimea segmentului agangliotoc, se revarsă un deacalu de gaze și materii fecale. Este semnul că s-a ajuns în intestin cu peristaltică normală. Se introduc 10-20 cm. De ser fiziologic cald și se așteaptă evacuarea lichidului și a unei cantități de conținut intestinal. Se repetă acest gest de 4-5 ori cu ocazia unei ședințe de irigații, iar

ziliu se pot face 3 - 4 astfel de spălături. La copilul mai mare, sugar, se poate folosi o sondă 16 Ch și se pot introduce 50-100 ml ser fiziologic cald. După o astfel de spălătură, abdomenul copilului devine mai puțin meteorizat. Nursingul poate fi practicat de către mamă, la domiciliu, și durează până la momentul stabilit în vederea intervenției chirurgicale definitive. Acest moment este considerat, aproape unanim pentru România, vârsta de 1 an, când copilul are în jur de 10 kg greutate.

Colostomia se practică în următoarele situații:

- la copilul cu enterocolită
- când nu se poate face nursing (din diverse motive: condiții sociale precare, mama refuză să-și asume responsabilitatea irigațiilor colonului, etc)
- când copilul este malnutrit și are un colon mult destins.

Colostomia se practică, de obicei, cu ocazia unei laparotomii mediane, moment în care se prelevă biopsii etajate de perete colic și stoma este plasată în zona imediat proximală celei de tranziție. Se poate plasa colostomia și în urma unei mici incizii într-unul din cadranele peretelui abdominal, având ca reper "pâlnia" relevată de examenul radiologic. Dar atenție! O colostomie plasată orbește poate fi plasată în zona agangliotică! În cazul unei aganglioze colice totale se ajunge la ileostomie, în scopul unei derivații corespunzătoare. Colostomiile au beneficiat în ultimii ani de progresele aduse de folosirea apareiajelor, familia învățând să schimbe fără dificultate pungile din material plastic. Au dispărut astfel marea majoritate a complicațiilor cutanate (în special după ileostomie), ameliorând confortul pacientului și ușurând intervenția chirurgicală ulterioară.

Trăamentul radical poate fi făcut în perioada neonatală (mai rar) sau la oricare vârstă. Am spus că în România, 1 an se consideră vârsta optimă. Se poate opera clasic sau practica chirurgie laparoscopică. Obiectivul intervenției îl constituie rezecția segmentului intestinal afectat (vezi planșa), fără celule nervoase în plexurile mienterice și refacerea continuității digestive prin diverse procedee.

Clasic, se citează 3 tehnici de tratament al BH:

-tehnica Swenson, modificată de Petit și Pellerin, în care se rezecă în totalitate zona de aganglioza și se practică o colo-ano-anastomoză termino-terminală. Se face laparotomie mediană, se prelevă biopsii etajate, se rezecă rectul la nivelul reflexiei peritoneului și se închide prin ligatură bontul rectal. Se disecă apoi rectul de jur-împrejur până la canalul anal. Cu o pensă introdusă prin anus, se aduce la exterior rectul. Se scheletizează ansa ce urmează a fi coborâtă (porțiunea agangliotică este rezecată) și păstrând arcada paracolică irigată de artera colică stângă, se coboară ansa sănătoasă la perineu. Se rezecă rectul și se face anastomoză colo-anală termino-terminală într-un plan. Reproșurile care se aduc tehnicii Swenson sunt: disecția grea în pelvis, lezarea inervației pentru vezică și organele genitale (mai ales la băiat), fistule recto-vaginale, stenoze sau dezuniri ale anastomozelor urmate de pelvi-peritonită.

-tehnica Duhamel, modificată de Grobb și apoi de Ashcraft, caută să evite inconvenientele rezecției în totalitate a zonei de aganglioza, prin coborârea retrorectal

dar intrasfincterian a ansei cu inervație normală (după rezecția porțiunii agangliotice). După coborârea ansei sănătoase se aplică o pensă "în cioc de rață" (Sulaama) ce strivește peretele posterior al vechilui rect și peretele anterior al ansei coborâte. Căderea pensei strivitoare (după 4-6 zile) marchează realizarea unei anastomoză ca atare între rect și colonul coborât. În final, regiunea ano-rectală este tot un canal, dar cu un perete anterior, rectal, cu inervație senzitivă păstrată și un perete posterior, colic, cu peritaică normală.

-tehnica Soave încearcă să elimine timpul septic și disecția greoaie din pelvis. Autorul rezecă extramucos rectul, circular, la nivelul promontoriului și disecă mucoasa rectului de pe peretele muscular până la anus. Scheletizează apoi sigmoidul și colonul descendent pe care-l aduce la perineu prin intubație. La perineu rezecă și extirpă mucoasa rectală, zona de aganglioza de pe segmentul coborât, precum și o parte din zona dilatată. Efectuează apoi o anastomoză între grefon și canalul anal iar în abdomen suturează peretele muscular rectal, circular la grefonul colic.

Alte tehnici se adresează cazurilor speciale, cum ar fi tehnica lui Lister W. Martin, folosită în aganglioză colice totale sau tehnica Kimura pentru rezolvarea tulburărilor de resorbție apărute, la fel, în cazurile cu formă foarte întinsă de aganglioza.

PSEUDO-OBSTRUCȚIILE INTESTINALE CRONICE

În literatura ultimilor ani s-au înmulțit observațiile privind tulburările funcționale ale motilității intestinale. Pentru toate aceste tulburări s-au propus diferite denumiri: intestin adinamic, pseudo-Hirschprung, megacistis-microcolon cu hipoperistaltică, neuropatie sau miopatie viscerală, etc. Aceste diverse denumiri nu fac decât să trădeze caracterul heterogen al observațiilor și dificultatea de a defini coerent acest ansamblu. Totuși, cel mai frecvent se utilizează termenul de pseudo-obstrucție cronică idiopatică.

Sindromul de pseudo-obstrucție cronică idiopatică (POCI) este un sindrom ce recunoaște procese capabile să afecteze reglarea propulsiei intestinale, fie de cauză musculară, neurogenică sau hormonală, cu răsunet asupra tranzitului. Sindromul exclude cauze identificabile - bride, stenoze sau aganglionoză din boala Hirschprung.

Inițial s-a crezut că POCI este o singură boală, cu etiopatogenie neclară. Ulterior, s-au evidențiat numeroase situații acute sau cronice, care ar putea genera alterarea activității motorii intestinale.

Cele mai frecvente situații de pseudo-obstrucție sunt cele generate de pseudo-obstrucțiile acute, întâlnite în ileusul postoperator sau în tulburările hidroelectrolitice. Episoade de pseudo-obstrucție acută se întâlnesc și în intoleranțele digestive la anumite alimente (laptele de vacă), celiakie, intoxicații medicamentoase.

Pseudo-obstrucția intestinală cronică poate fi, la rândul ei, idiopatică sau secundară unor afecțiuni câștigate (ex. boala Chagas, enterocolită, sclerodermie,

agresiune virală - CMV, etc). Deosebirea dintre pseudo-obstrucția cronică idiopatică și cea secundară este dificil de realizat.

Aspectul clinic

Deși inițial, POIC a fost raportată la adult, se constată acum că este mai frecventă la copil, unde are și o mortalitate mai mare. Cei mai expuși bolii sunt nou-născuții și copiii sub un an. Boala interesează cu predilecție sexul feminin (s-au raportat doar două cazuri de „megacistis-microcolon” la băieți). Afecțiunea este caracterizată de simptome primare (constipație cronică și severă, retenție urinară acută sau cronică, dureri, distensie abdominală) și simptome secundare datorate suprainfecției bacteriene.

Manifestarea clinică a POIC se face în funcție de vârstă:

-în perioada antenatală- POIC poate fi recunoscută la ecografia uterului gravid datorită anșelor intestinale destinse, dilatate, distensiei vezicii urinare și polihidramniosului.

-în perioada neo-natală se manifestă aproape 43% din cazurile de POIC. Sarcina și nașterea sunt ades dificile. După naștere copilul prezintă distensie abdominală, absența eliminării meconiului, vărsături biliase. Aerul înghițit destinde ansele subțiri, fapt ce ar putea sugera la examenul radiologic aspect ocluziv. Simptomele nu se rezumă doar la tractul digestiv. Copilul poate prezenta disurie, infecții urinare recidivante, insuficiența golire a vezicii datorită contractilității precare. Semnele urinare pot fi pe primul plan în 25% din cazuri.

-în perioada de copil mic semnele bolii se manifestă acut (ca în perioada neo-natală) cât și intermitent, ades încet, progresiv. De exemplu, anumiți copii în aparență sănătoși brusc dezvoltă un episod de obstrucție ce poate mima o enterocolită cu vărsături și diaree. Dar atunci când vărsăturile și diareea persistă mai mult de 7 zile, copilului care inițial a fost bănuit de o simplă enterocolită trebuie să i se facă și alte investigații. De asemenea, pot fi prezente și semne urinare dar nu cu aceeași pondere ca în perioada neo-natală.

-în perioada de copil mare, pe primul plan se află constipația însoțită de dureri abdominale (uneori mimează „abdomen acut”). Zgomotele intestinului sunt absente sau mult reduse, trădând o activitate peristaltică absentă și de aceea se consideră că ocluzia însoțită de zgomote intestinale, borborigme, este mai degrabă mecanică decât funcțională.

Diagnosticul pseudo-obstrucției intestinale cronice (POIC)

Alterarea activității motorii care există în POIC se datorează alterărilor structurilor musculare, structurilor nervoase (intrinseci sau extrinseci) sau celulelor endocrine. Afecțarea celulelor stratului muscular determină contracții ineficiente, întârzierea tranzitului iar deficiențele ce interesează sistemul nervos intrinsec al intestinului determină întreruperea modelului normal de contractilitate, de aici rezultând mișcări peristaltice neordonate, ineficiente.

Diagnosticul POIC face apel la examene radiologice, studii anatomopatologice și studii manometrice.

a) *examene radiologice* Radiografia simplă a abdomenului poate releva imagini de distensie aerică. Este esențial să deosebim sindromul de pseudo-obstrucție de boala Hirschprung. Se apelează la clisma baritată ce va arăta un cadru colic normal sau global dilatat, cu retenție prelungită de bariu. Alteori, colonul pare alungit și-și pierde haustațiile.

Staza este predominantă de-a lungul întregului tub digestiv (esofag, stomac, duoden, jejun). Tranzitul baritat poate arăta anse destinse care se golesc cu dificultate și în care substanța de contrast se amestecă cu lichidul abundent de secreție, prezent în anse.

Radiocinematografia poate evidenția hipomobilitatea anșelor sau din contra, hiperperistaltism sau antiperistaltism.

Datelor radiologice privind tubul digestiv li se pot adăuga și datele provenite din explorarea căilor urinare-urografie, cistografie (ce ar evidenția un reflex, o megavezică). În orice caz, la un copil cu megavezică fără obstacol subvezical se va emite și supoziția unei asocieri cu o afectare a motricității intestinale.

b) *examene anatomopatologice*. Se folosesc atât date de histologie clasică, convențională, cât și tehnici elaborate (microscopie electronică, colorații speciale, histoenzimologie). Sediul leziunilor rămâne imprecis în măsura în care examinarea nu a cuprins ansamblul tubului digestiv.

Schematic, există trei categorii de pseudo-obstrucție cronică:

- neuropatiile digestive
- miopatiile digestive
- adinamiile intestinale fără leziuni histologice identificabile

Neuropatiile digestive la rândul lor se subdivid în trei mari grupe:

a) cele cu hiperplazia plexurilor mienterice sau neurogliomatozele. Sunt cele mai bine individualizate.

b) cele cu hiperplazie schwanniană, ades cu hipoganglionoză, mai dificil de pus în evidență.

c) neuropatii identificabile numai prin studii speciale (impregnație argentică)

a) Hiperplazia plexurilor mienterice sau ganglioneuromatoza intestinală sau displazia neuronală colică se constituie drept substrat anatomic al localizărilor digestive ale POIC. În formele complete, diagnosticul anatomopatologic este evident. Leziunile ating totalitatea tubului digestiv de la esofag la anus. Sunt îngroșate toate tunicile musculare pe saema rețelei nervoase subseroase, mienterice, submucoase și mucoase. În aparență, este vorba de o structură normală dar gigantă. Astfel, trunchiurile nervoase subseroase sunt voluminoase, tortuoase și nu conțin decât rare celule ganglionare, plexurile nervoase sunt gigante și prezintă o creștere armonioasă a

celulelor ganglionare, a celulelor Schwann și a elementelor fibrilare. Caracteristica este hiperplazia în "lamina propria" unde rețele fibrilare sunt anormal vizibile, asociate celulelor ganglionare mai puțin numeroase. Din loc în loc, se remarcă o dezorganizare arhitecturală. Celulele ganglionare sunt ades normale, câteodată voluminoase, neregulate. Uneori, hiperplazia schwanniană poate fi elementul dominant, fie că este focală sau difuză. Celulele endocrine puse în evidență prin colorație argirofilă sunt normale. Activitatea acetilcolinesterazică este foarte intensă. Ea pune în evidență plexuri hipoplazice iar în „lamina propria” o rețea abundentă, subțire care se remarcă printr-o activitate intensă, observată și în boala Hirschprung. Există riscul unor erori când această hiperplazie este asociată unei autentice boli Hirschprung.

Tehnica impregnației argentice Smith pune în evidență neuroni argirofili modificați cu dendrite neregulate în zona mienterică și hiperplazice în zona submucoasă.

Microscopia electronică depistează la nivelul plexurilor mienterice diferitele elemente ale unui plex normal. Se remarcă, totuși, bogăția de proeminențe axonale, pline cu vezicule clare, agranulare, de talie mare, ce pot evoca un defect de inervație peptidergică. S-au pus în evidență valori ridicate ale VIP (vasoactive intestinal polipeptide) în teritoriul rectal și colic. Aceste valori sunt confirmate de colorațiile specifice.

Formele complete de hiperplazie a plexurilor mienterice sunt asociate cu localizări digestive particulare (neuroame mucoase multiple-labiale, bucale sau peribucale) sau extradigestive-endocrinene multiple (neoplazii endocrinene tip II). Neuroamele mucoase sunt ganglioneurinoame, localizările suprarenaliene sunt feocromocitoame, localizările tiroidiene sunt caracterizate printr-o hiperplazie a celulelor C, coexistând sau nu cu un cancer al medulei cu stromă amiloidă.

În formele incomplete de hiperplazie a plexurilor mienterice diagnosticul este mai puțin evident. În anumite cazuri, hiperplazia, chiar dacă este evidentă, nu interesează „lamina propria” (în datele oferite de histologia standard), dar activitatea acetilcolinesterazică poate apare ca intensă în corionul mucos. În cazul altor observații, limitele între o veritabilă hiperplazie a plexurilor mienterice și o simplă reacție locală, nesemnificativă, sunt greu de stabilit, chiar dacă ar exista unele argumente (constatarea la același pacient a unei hiperplazii majore a celulelor C din tiroidă).

b) Hiperplaziile schwanniene cu hipo- sau normoganglioza realizează un tablou histopatologic foarte apropiat de cel al bolii Hirschprung în zona intermediară, deasupra zonei aganglionare. Neuronii intrinseci sunt puțin numeroși, cu hipertofia și hiperplazia elementelor schwanniene.

c) Neuropatiile digestive identificabile prin metoda Smith a impregnației argentice longitudinale a plexurilor se caracterizează prin alterarea celulelor argirofile care sunt în număr mic, globuloase, fără axoni și dendrite. Uneori, aspectul degenerativ interesează atât neuronii argirofili cât și pe cei argirofobi, existând aspecte de fragmentare ale axonilor și pierderi neuronale. Celulele argirofile pot fi

total absente iar celulele ganglionare pot prezenta la microscopia electronică aspect vacuolar și incluziuni intranucleare.

Miopatiile digestive

A fost individualizată o miopatie familială a viscerelor cavitare cu formă dominantă interesând esofagul, intestinul subțire și colonul. Straturile musculare intern și extern apar subțiate iar în anumite zone, stratul muscular extern este absent. Celulele musculare când sunt vizibile au aspect vacuolat. La microscopia electronică, membrana lor pericelulară este discontinuă și mitocondriile sunt vacuolate. Mai mult, a fost descrisă o "miozită acută a intestinului subțire", ca o expresie a atingerii inflamatorii importante a stratului muscular.

Adinamiile intestinale fără leziuni nervoase sau musculare identificabile constituie un ansamblu heterogen de situații clinice și în care sunt integrate cazurile din literatură greu de interpretat. Aceste forme regroupează pseudo-obstrucțiile sporadice cu manifestare neo-natală, ades mortale și formele familiale, recesiv autosomale, în care singura anomalie identificată este scăderea nivelului de VIP.

c) examene manometrice sunt de ajutor în a sublinia atât cauzele cât și întinderea afecțiunii. La pacienții suspectați a avea pseudo-obstrucție sunt studiate cel puțin trei arii: esofagul, intestinul subțire și recto-sigmoidul. Studiile manometrice au arătat că procesele miopatiei produc contracții de mică amplitudine ce se propagă cu greutate, pe când procesele neuropatice se asociază cu contracții de amplitudine normală dar cu unde peristaltice bizare, anormal propagate. Manometria anorectală va remarca, spre deosebire de boala Hirschprung, prezența reflexului inhibitor anorectal. Electrogastrografia înregistrează activitatea mioelectrică a musculaturii netede a stomacului și evidențiază disritmii persistente în zona antrală, cu unde rare în miopatii și unde rapide în neuropatii.

Există trei categorii de afecțiuni care tulburarea mecanismului de control al activității peristaltice și implicit pseudo-obstrucție:

-afecțiuni ce influențează activitatea endocrină a intestinului (tumori ce secretă VIP, hipotiroidismul ce determină la rândul-i constipație, tireotoxicoza ce determină diaree)

-afecțiuni ale sistemului nervos intrinsec al intestinului (absența congenitală a celulelor argirofile, megaduodenul congenital, acalazia)

-afecțiuni ce interesează stratul muscular (sindromul miopatiei viscerelor cavitare, sindromul megavezică-microcolon hipoperistaltic)

Prognosticul și evoluția POIC depind de trei factori:

1. vârsta la care au debutat tulburările clinice. Formele cu debut precoce determină un număr mai mare de decese.

2. intensitatea sindromului digestiv. Se remarcă, totuși, în unele cazuri, o adaptare a intestinului, fiind posibilă o alimentație enterală cu debit constant, după o fază, inițială, de aparenta intoleranță alimentară.

3. asocierile morbide. Sindromul de pseudo-obstrucție se poate însoți de cancer de tiroidă, alte afecțiuni neurologice.

Principii terapeutice. Pun probleme terapeutice deosebite mai ales formele difuze de POIC, cele cu debut precoce.

Tratamentul curativ chirurgical ar permite în formele localizate fie derivații externe în amonte de leziunea identificată, pentru înlăturarea obstacolului, fie repunerea tubului digestiv în circuit, după rezecția totală sau parțială a intestinului afectat.

Tratamentul medical nu este decât simptomatic. Are drept scop asigurarea nutriției bolnavului, atât pe cale enterală pentru a-i induce o activitate digestivă motrică, cât și pe cale parenterală pe cateter venos central.

Din fericire, în cele mai multe cazuri, după o ileostomie, se poate relua cu mare grijă alimentația enterală. Se apelează la droguri care influențează motricitatea digestivă (miostin, dehidroergotamină, cisaprid).

APENDICITA ACUTĂ

Definirea termenilor

Literatura anglo-saxonă nu recunoaște termenul de „apendicită cronică” la copil. Sub denumirea de „apendicită” s-ar înțelege doar apendicita acută cu diversele ei forme.

Literatura franceză denumeste „apendicită cronică” o infecție apendiculară dar care nu determină o criză acută tipică. Semnele care ar orienta diagnosticul către apendicita cronică ar fi durerile în fosa iliacă dreaptă și tulburările digestive. Apendicita acută este o boală chirurgicală importantă, frecvent întâlnită la copil. În SUA s-au practicat aproximativ 60.000 apendicectomii în 1990. În 20.000 de cazuri apendicele era deja perforat iar statisticele înregistrează, de regulă, aproape 100 decese pe an.

Istoric

Există date care atestă că în evul mediu se vorbea de o boală teribilă care se manifesta cu dureri în partea dreaptă a abdomenului și care forma o tumoră abdominală ce conținea puroi. Boala era denumită „passio iliaca”. Până târziu în secolul XIX s-a crezut că passio iliaca este datorată inflamației cecului. În 1886, Reginald Fitz a folosit prima oară termenul „apendicită”. În 1887, T.G.Morton din Philadelphia a practicat cu succes prima apendicectomie pentru apendicită acută perforată. În 1889, Mc Burney a descris durerea cu sediul în fosa iliacă dreaptă și a fixat punctul dureros în apendicita acută (ce-i poartă numele) „la două laturi de deget medial de spina iliacă anterosuperioară pe linia spre ombilic”.

Anatomie patologică

Elementul esențial în declanșarea apendicitei acute îl constituie obstrucția, cel mai probabil printr-un coprolit. Acumularea de secreții în lumenul apendicular determină accentuarea distensiei lumenului. Ulterior, presiunea exercitată pe pereții apendicelui determină inițial stază venoasă iar ulterior ischemie arterială și necroză. Mucoasa apendicelui va prezenta ulceratii, apoi peretele se va necroza și se va produce perforația apendicelui. Conținutul septic se va revărsa în peritoneu. Obstrucția lumenului apendicular ar putea fi generată și de hiperplazia structurilor limfatice din peretele apendicular, de un vierme intestinal (*Enterobius vermicularis*, *Ascaris lumbricoides*) sau de o tumoră (carcinoidul apendicular sau argentafinomul).

Clasificarea formelor anatomopatologice de apendicită acută:

-**simplă (cataraľă)** caracterizată prin hiperemie și edem al peretelui apendicular. Nu se găsește exsudat seros în peritoneu.

-**flegmonoasă**, cu apendicele și mezoul său edemate, vasele congestionate, cu hiperemie activă, peteșii pe seroasă și lumenul conținând puroi sub tensiune.

-**gangrenoasă** în care apendicele este gros cât „un police de adult” cu peretele gri-cenușiu ca o frunză veștedă. Pot fi observate mici perforații ale peretelui apendicular. Există lichid peritoneal tulbure.

-**perforată**, situație când peretele apendicular este rupt, adesea la bază, antimezoapendice, iar prin soluția de continuitate conținutul intestinal se revărsa în peritoneu. Epiploonul și câteva anse „vin” să acopere perforația. Se constată prezența lichidului peritoneal fetid cu net caracter purulent.

-**abcesul apendicular** caracterizat printr-un bloc de anse și mare epiploon ce înconjoară apendicele perforat și delimitează o cloacă de puroi fetid. Formațiunea se conturează în jurul cecului, retrocecal, medial de cec, sub cec.

-**plastronul apendicular** costă într-un conglomerat de anse și epiploon circumscriind apendicele, totul transformat într-o masă tumorală palpabilă la peretele abdominal și prin tușeu rectal.

Bacteriologie

Flora bacteriană ce determină apendicita acută este reprezentată de flora ce populează în mod normal colonul uman. Există două categorii principale de germeni, una anaerobă patogenă, reprezentată de *Bacteroides fragilis*, Gram-negativ și una aerobă, patogenă, reprezentată de *Escherichia coli*, de asemenea Gram-negativă. Alte specii implicate, aerobe sau anaerobe, sunt *Streptococcus*, *Pseudomonas*, *Klebsiella*, *Clostridium*. Această floră polimicrobiană este foarte virulentă și este capabilă de a genera infecții severe.

Diagnostic

Diagnosticul apendicitei face apel la semne generale, semne locale și explorări paraclinice, de laborator și imagistice.

Semnele generale sunt reprezentate de febră, paloare, anorexie, grețuri și vărsături. Copilul cu apendicită este anorexic. Atunci când un copil cu dureri abdominale vrea să mănânce, se poate exclude, în principiu, diagnosticul de apendicită acută. Dar atenție la copii cu un caracter stoic ce maschează suferința!

Semnele locale

Semnul local capital al apendicitei acute este durerea abdominală localizată, de obicei, în fosa iliacă dreaptă. Orice copil care acuză dureri abdominale și nu are practică apendicectomia va fi suspectat că are apendicită acută. Durerea poate avea sedii diferite: în fosa iliacă dreaptă, periumbilical, spre pelvis, spre hipocondrul drept, în lumba dreaptă. Poate avea caractere diferite: durere vie (arareori) sau săcăitoare, surdă, ce determină copilul să meargă aplecat sau culcat fiind să țină coapsa dreaptă flectată. Durerea se poate însoți de diaree, semn de iritație peritoneală.

Examinarea copilului cu apendicită acută trebuie făcută cu deosebită grijă. Pacientul complet dezbrăcat, liniștit atât de către părinți cât și de medic, va încerca să indice cu degetul locul dureros. Examinatorul, cu gesturi blânde și mâini calde, va începe palparea abdomenului dintr-o zonă nedureroasă. De obicei, durerea este vie la palparea în punct fix (Mc Burney). Durerea abdominală generalizată, cu zgomote intestinale abolite, cu apărare musculară și contractura musculaturii abdominale reprezintă indicii de peritonită. Examinarea copilului sfârșește cu tușeul rectal. Cu multă blândețe și răbdare, pătrunzând în canalul anal cu indexul înmănușat și lubrefiat se poate percepe împăstarea fundului de sac Douglas, bombarea fundului de sac dacă există peritonită sau sensibilitate vie la palparea bimanuală.

Se poate suspiciunea că o apendicită acută a evoluat către peritonită dacă:

- simptomele se accentuează progresiv pe parcursul unei zile,
- febra crește,
- crește leucocitoza cu o formulă deviată la stânga,
- apare diaree,
- se instalează deshidratarea și acidoza,
- se constată absența zgomotelor intestinale,
- se instalează contractură generalizată,
- durerea abdominală se generalizează în tot abdomenul,
- se găsește semnul lui Rowsing (durere vie în fosa iliacă dreaptă la palparea dinspre sigmoid spre cec a cadrului colic, datorată distensiei cecului).

Se consideră că 50% dintre copiii cu vârsta sub 6 ani fac, deja, apendicită acută cu peritonită până la momentul intervenției chirurgicale.

Explorări paraclinice:

- **probele de laborator** ce ar orienta diagnosticul spre o apendicită acută ar fi leucocitoza (moderată 12000/mm³), cu neutrofilie. Leucopenia nu exclude o apendicită acută. Examenul sum^{ur} de urină este normal într-o apendicită acută, sedimentul patologic sau chiar piuria orientând diagnosticul spre o infecție a tractului urinar.

- **imagistica** face apel la radiografia simplă abdominală, clisma baritată, ecografia și computer-tomografia. Clisma baritată cu mare greutate va diagnostica o apendicită acută căci opacifierea unui lumen apendicular cu contur neregulat, semn de infecție, este o eventualitate teoretică. La fel, computer-tomografia constituie o explorare excesivă, cu un cost ridicat, iradiantă și care este de ajutor doar în diagnosticul formelor complicate (abcese). Ecografia abdominală se practică de rutină și evidențiază apendicele inflamate, cu eventualul conglomerat epiploic și de anse, cu revărsatul lichidian de însoțire. Radiografia simplă abdominală poate vizualiza un coprolit rămas în lumenul apendicular și care poate constitui cauza apendicitei (în 20% din cazuri) sau 1-2 niveluri hidroaerice în fosa iliacă dreaptă ce ar trăda obstrucție sau ileus.

Diagnosticul diferențial

-gastroduodenita poate fi confundată cu apendicita acută. Dacă vărsăturile preced durerile abdominale, probabil, copilul are gastroduodenită. În plus, copilul cu gastroduodenită prezintă diaree și are zgomote intestinale, borborigme.

-limfadenita acută mezenterică apare în contextul unor viroze respiratorii. Clinic nu poate fi deosebită de apendicita acută.

-diverticulita acută Meckel are o simptomatologie similară cu a apendicitei acute.

-peritonita primitivă este o situație mai rară și debutează cu dureri abdominale ce se generalizează repede în tot abdomenul, se însoțește de leucocitoză importantă (20000/mm³). În practică, diagnosticul se face greu înaintea intervenției chirurgicale.

-infecția tractului urinar se poate manifesta cu dureri abdominale (iradiate), cu febră, leucocitoză dar și cu disurie și cu urini patologice, chiar piurie.

-pneumonia cu localizare în lobul inferior drept poate genera dureri abdominale, dar celelate semne generale și examenul radiografic pun diagnosticul. Important este să deosebim o reacție pleurală în cadrul unei pneumopatii de revărsatul pleural de vecinătate în situația unei apendicite acute cu peritonită și abces subfrenic drept.

-invaginația copilului mare se manifestă nu numai cu dureri abdominale colicative dar și cu semne nete de ocluzie.

-alte afecțiuni ce pot mima apendicita acută ar fi crizele din anemia falciformă, enterocolita acută, colecistita acută, torsiunea de ovar normal sau tumoral, ulcerul gastic sau duodenal.

Tratament

Tratamentul apendicitei acute este chirurgical și constă în apendicectomie. Pentru formele de apendicită acută gangrenoasă cu peritonită se adaugă apendicectomiei tratamentul cu antibiotice, lavajul peritoneal și drenajul peritoneal.

Apendicectomia se practică de urgență pentru toate formele de apendicită. Fiind o afecțiune frecvent întâlnită, apendicita acută este des evocată în fața unor dureri abdominale ale copilului. Medicul chirurg trebuie să aleagă și să hotărască cât mai rapid o apendicectomie, pentru a nu se ajunge la forme complicate de apendicită, fie să nu opereze un caz în care cauza durerilor este alta. Totuși, se apreciază că aproximativ 10% din copiii operați pentru apendicită acută aveau apendicele normale. Apendicectomia poate fi executată din punct de vedere tehnic, fie cu bont înfundat în bursă cecală fie cu bont lăsat liber în peritoneu, ambele procedee având aceeași rată de complicații.

Pentru cazurile de apendicită acută perforată cu peritonită și la care copiii dezvoltă șoc septic sunt necesare măsuri preoperatorii costând în combaterea febrei, antibioticoterapie, drenaj nasogastric. Intervenția chirurgicală în aceste cazuri se face prin laparotomie mediană.

Tratamentul antibiotic postoperator va fi aplicat cazurilor complicate. Vor fi administrate combinații de antibiotice cu acțiune pe flora Gram-negativă și anaerobă. Se folosesc cefalosporine împreună cu aminoglicozide și chimioterapice (metronidazol) administrate în perfuzie i.v.

Lavajul peritoneal se face cu soluție de ser fiziologic cald, 2-3 litri și se adresează peritonitelor generalizate, cu multiple cloazonări și false membrane. Antibioticoterapia locală, intraperitoneală nu are nici un avantaj.

Drenajul peritoneal este recomandat în cazurile cu peritonită veche, neglijată. Se drenează cele două firide laterocolice și fundul de sac Douglas cu tuburi de dren multiperforate sau cu drenuri Penrose. La sfârșitul intervenției plaga operatorie poate fi tratată semideschis, în sensul că va fi suturat peritoneul și vor fi solidarizate marginile dreptilor abdominali, restul straturilor rămânând separate.

Tratamentul postoperator constă în tratamentul postural (poziție semișezândă), drenaj nasogastric

(până la reluarea tranzitului), antibioticoterapie. De obicei, după trei zile un caz operat pentru apendicită acută cu peritonită își reia tranzitul.

Complicațiile apendicitei acute:

-infecția: este cea mai importantă și rata infecției postoperatorii în apendicita acută se apreciază la 20-40 % în era preantibiotică, însă asocierile antibiotice care se folosesc azi au scăzut dramatic numărul complicațiilor infecțioase. Infecția postoperatorie apare a 4-a- 5-a zi de la apendicectomie. Sediul cel mai frecvent al infecției este plaga operatorie. Supurația plăgii este recunoscută prin febră, dureri locale, tumefacție, leucocitoză, dar mai ales prin secreția purulentă ce se scurge din plagă. Altă localizare a infecției postoperatorii este la nivelul peritoneului și se pot dezvolta abcese pelvine, subfrenice, subhepatice sau între anse. O astfel de colecție se diagnostichează ecografic și necesită drenaj.

-sindromul zilei a 5-a este complicația ce se caracterizează prin apariția în a 4-5-6-a zi postapendicectomie a unui sindrom peritoneal acut care se trădează clinic prin febră 39, vărsături, dureri în fosa iliacă dreaptă, meteorism abdominal,

leucocitoză (Pellerin). Este cunoscut și sub denumirea de peritonită de a 5-a zi și necesită intervenție chirurgicală de urgență (laparotomie, lavaj, drenaj, antibioticoterapie).

-ocluzia postoperatorie este rară și se datorează abceselor dintre anse sau aderențelor postoperatorii.

-cedarea ligaturii bontului apendicular este o complicație rară și se manifestă cu abces în fosa iliacă internă dreaptă și necesită drenaj sau cecostomie.

-sterilitatea ce poate apare la fetele ce au fost apendicectomizate și care au avut pelvipertonită. Părinții trebuie avertizați asupra acestei eventualități.

Apendicita acută la nou-născut și sugar

Aproximativ 2% din cazurile de apendicită acută se întâlnesc la sugar și extrem de rar, excepțional, la nou-născut. Aceste forme de apendicită acută se diagnostichează doar în stadiul de peritonită generalizată. Maximul de frecvență se situează în jurul vârstei de 20-22 luni de viață.

La nou-născut, apendicita acută perforată poate fi manifestarea unui megacolon congenital, formă gravă, cu perforație diastatică. De aceea, în aceste cazuri, apendicectomia se va asocia cu cecostomie sau colostomie.

La sugar, diagnosticul este dificil și adesea, tardiv. Este necesară stabilirea prin anamneză amănunțită a datei debutului bolii. Se cercetează prezența contracturii musculare în fosa iliacă dreaptă, semnelor lui Blomberg (durerea exacerbată la decompresiunea bruscă a peretelui abdominal). La acestea se adaugă febra, inapetență, leucocitoză cu polinucleoză. De ajutor sunt explorările radiologice (radiografie simplă abdominală) și alte analize de laborator (amilazemie glicemie).

La nou-născut, sugar și copilul mic diagnosticul se pune în imp, prin atență supraveghere clinică, radiologică și biologică. Suspiciunea unei apendicite acute impune spitalizarea imediată, drenaj nasogastric, perfuzie endovenosă, urmărirea atență și repetată. Dacă, eronat, a fost pus diagnosticul de apendicită acută, sub terapie copilul își va ameliora simptomatologia, lucru ce nu se va petrece în cazul apendicitei acute a cărei evoluție spre peritonită generalizată este foarte rapidă. La această vârstă, apendicita acută generează, încă, o mortalitate mare de 2-3 %.

PROLAPSUL RECTAL

Constă în trecerea și coborârea prin anus a unui sau mai multor straturi din peretele rectal. Dacă este prolapsat numai mucoasa prolapsul este numit incomplet sau prolaps mucos; dacă sunt prolapsate toate tunicile rectului, prolapsul este complet (procidentă rectală).

În trecut nu prea îndepărtat se considera că prolapsul rectal la copil este aproape totdeauna prolaps mucos. Fowler în 1967 a dovedit că dimpotrivă, acesta este aproape totdeauna total, injectând o substanță de contrast hidrosolubilă în peretele inelului prolapsat, la vârful său, la 10 copii; în 9 cazuri substanța de contrast a

trecut în peritoneu, într-un singur caz a rămas în peretele rectal demonstrând că este prolaps mucos.

Etiologie

Rareori prolapsul rectal apare la copilul peste 3 ani fără a avea o cauză organică. Particularități anatomice și fiziologice contribuie la producerea prolapsului rectal la copilul sub 3 ani: la acesta cavitatea pelvină mai puțin adâncă și concavitatea sacrată mai puțin pronunțată diminuează efectul chingii musculare care în mod normal produce angulația anterioară marcată a joncțiunii rectului cu canalul anal, astfel că în poziția șezândă sau în picioare rectul și canalul anal formează un tub aproape vertical.

Un alt element: în momentul începerii defecării o importanță majoră o are contracția temporară voluntară a sfincterului extern concomitent cu reglarea ridicătorului anal și a chingii pubo-rectale musculare. Contracția voluntară temporară a sfincterului extern este elementul principal care se opune prolapsului rectal în timpul efortului de defecare; până când copilul își câștigă controlul voluntar al sfincterului extern, acest mecanism poate genera prolapsul în timpul unui efort prelungit de defecare. Condiții favorizante producerii prolapsului: constipația, diareea, creșterea presiunii abdominale în timpul tusei, statul prelungit pe oliță.

Simptomatologie

Cu ocazia defecării se exteriorizează prin anus un cilindru mucos, roșu lucios, central este un orificiu. Reducerea manuală este posibilă de cele mai multe ori. Lungimea cilindrului este obișnuit de 1-2 cm. Cu cât durata de exteriorizare a prolapsului este mai mare, apare congestia sa, sângerări, ulceratii, depozite muco-fibrinoase. Trebuie diferențiat de invaginația exteriorizată prin anus.

Tratament

Tratamentul cauzelor aparente este esențial: constipația, diareea. Se asociază, imediat ce a apărut, reducerea prolapsului. Cu timpul, în multe situații se produce vindecarea. Dacă prolapsul continuă să se refacă după 3-4 luni, cel mai indicat este cerclajul anal Tiersch cu ață sau catgut cronic nr.1 (Narasauagi, 1974).

POLIPII RECTO-COLICI

Polipii juvenili

Forma de polip cea mai frecventă la copil (90%); sub 10 ani.

Terminologie;

- polipi: maximum 8-10 exemplare;
- polipoză: peste 10 polipi.

Etiologia este neelucidată. Ipoteză: răspuns inflamator granulomatos al mucoasei la trecerea bolului fecal.

Patologie

- 75% polip unic rectal;
- polipul poate fi pediculat (obișnuit) sau sesil (foarte rar);
- diametru de la câțiva mm $\Rightarrow$ 1-2 cm;
- suprafața netedă, lucioasă;
- mucoasa de acoperire:
 - pedicul: mucoasă colică normală;
 - polip: epiteliu colic subțiat alternând cu plaje de țesut de granulație și exudat inflamator.

Simptomatologie

- Ulcerarea produce sângerare (spontan sau la defecare);
- Prolaps rectal simptomatic;
- Invaginație colo-colică la copilul > 2 ani (foarte rar);
- Autoamputație cu eliminare prin anus 10-20%.

Diagnostic

- Tușeu rectal;
- Recto- sau colonoscopie.

Tratament

- Extirparea chirurgicală transanală;
- Electrorezeecție prin colonoscopie;
- Laparotomie cu colonotomie.

Sindromul Peutz-Jeggers

Este o polipoză rară, de etiologie controversată.

Definiție: asocierea de polipoză a tractului gastro-intestinal (93% în intestinul subțire) cu pigmentări cutaneo-mucoase.

Patologie

- unii autori îi consideră polipi adenomatoși benigni;
- alții îi consideră maligni deoarece:
 - invadează *muscularis mucosae*;

prezintă hipercromatoză;
mitoze multiple;

- polipii sunt sesili, muriformi;
- pigmentările cutaneo-mucoase nu conțin melanoblaste. Relația lor cu polipii este necunoscută.

Simptomatologie

- apare la orice vârstă peste 2 ani;
- incidență familială în peste 70% din cazuri;
- simptomul de bază este anemia feriprivă: sângerare obișnuit prin melenă și nu sânge proaspăt;
- dureri abdominale periodice datorită invaginației ileo-ileale, obișnuit spontan rezolutivă;
- pete pigmentare periorificiale (buza, aripile nasului, pleoape), palatul dur, mucoasa jugală, limbă, fața palmară a degetelor de la mâini și picioare.

Prognosticul depinde de complicații:

- sângerare
- invaginații

Tratament – de preferință conservator:

Este chirurgical în invaginație:

- dezinvinare dacă este posibil și enterotomie cu extirparea celor mai mari mase polipoide;
- rezecție intestinală când polipoza este limitată sau când dezinvinarea manuală nu este posibilă.

SINDROMUL HIPERTENSIUNII PORTALE LA COPIL

Definiție

Se definește sub numele de hipertensiune portală ansamblul manifestărilor patologice legate de o creștere a presiunii portale peste 15mm coloană mercur sau, mai corect, o creștere a gradientului porto-cav peste 5 mmHg. În termeni ce definesc măsuri presionale, HTP este caracterizată ca presiunea venei porte de 200 mm col. apă sau 15mm col. mercur sau mai mult, în prezența unei presiuni normale în vena cavă inferioară. De fapt, lucrul care determină dezvoltarea unei circulații colaterale porto-cave nu este creșterea în valori absolute a presiunii portale, ci existența unei diferențe anormale de presiune între teritoriul port și teritoriul cav. În chirurgia pediatrică se folosește noțiunea de HTP în momentul în care presiunea sanghină în vena portă este clar și constant superioară valorii de 9 mmHg sau 12 cmH₂O.

Istoric

Relația dintre afectarea ficatului și anumite manifestări clinice despre care astăzi știm că sunt consecința hipertensiunii portale a fost recunoscută încă din antichitate. Există în istoricul acestei boli două etape distincte: cea până la definirea ca atare a noțiunii HTP și cea care a avut și are drept scop tratamentul, fie oprirea sângerărilor, fie derivarea curentului sanghin port din regim presional ridicat în curentul cav cu regim presional normal.

Astfel, Hipocrate a recunoscut că ascita și hemoroizii apar la bolnavi cu boli hepatice, Celsus a susținut efectuarea paracentezei în ascită, Galen credea că boala s-ar datora afectării splinei. În 1628 W. Harvey a scris „De motu cordis” ce a permis cunoașterea circulației portale. Alte observații privind alterarea circulației portale le-au făcut Budd în 1845 și Chiari în 1899 care au descris ocluzia venelor suprahepatice. Noțiunea de hipertensiune portală a fost introdusă de Gilbert Weil în 1900 și de Villaret și Vichancourt care în 1913 au măsurat presiunea în vena portă la ascitici.

Istoria naturală a HTP la copil a fost scrisă începând cu lucrările lui Marion în 1953 și Clatworthy și Boles în 1959. De asemenea, în 1955 Clatworthy descrie șuntul mezenterico-cav. Cu vremea, s-au folosit și metode protetice, cea mai cunoscută fiind cea a lui Drapanas din 1975 care a folosit dacron. În privința tratamentului țintit al varicelor esofagiene, tehnica tamponadei a fost pusă la punct de Sengstaken și Blakemore în 1950. Obliterarea varicelor s-a făcut prin scleroză încă din 1939 de către Crawford și Freckner, iar în 1941 Moersch raportează 11 cazuri tratate în clinica Mayo.

Etiopatogenia HTP

Ultimile date din literatură consideră HTP ca un sindrom apărut prin instalarea unui baraj în teritoriul portal stânjenind circulația sau consecutiv creșterii debitului portal prin mărirea afluxului de sânge în acest teritoriu. Pe baza acestor considerente se găsesc două mari cauze ale HTP:

- hipertensiunea portală prin hiperaflux.
- Hipertensiunea portală prin baraj.

A. HTP prin hiperaflux este considerată a fi de origine splenică fără vreun obstacol intrahepatic decelabil. Această formă a fost individualizată de Hunt care a și creat expresia de "forward pressure", explicând creșterea presiunii portale din unele sindroame splenomegalice prin aportul anormal de sânge splenic. Alți autori consideră HTP prin hiperaflux activă, adesea etichetată și ca esențială sau "fără obstacol". Este mai rară și își are originea fie într-o mărire patologică a anastomozelor normale arterio-venoase endosplenice, intestinale sau endohepatice, fie într-o adevărată fistulă arterio-venoasă congenitală sau dobândită între vasele splahnice.

B. HTP prin obstacol invocă existența unui obstacol instalat congenital sau dezvoltat progresiv și ireversibil în dauna circulației portale pe care o jenează. Constituie forma principală de HTP și i se mai spune "pasivă", "de stază". La rândul ei această formă de HTP a fost clasificată după mai multe criterii:

- clasificarea anatomico-clinică definește HTP în raport cu localizarea obstacolului având ca reper ficatul:

- prehepatică, cu obstacol în sistemul portal
- intrahepatică, cu obstacol în parenchimul hepatic
- posthepatică, cu obstacol în venele hepatice.

- clasificarea după vârstă (Domini) ce consideră că 70% din cazurile cu HTP la copil au cauza prehepatică

- clasificarea fiziopatologică împarte HTP în:

-presinusoidală determinată de obstacole în sistemul portal și de obstacole intrahepatice, în majoritate necirogene

-postsinusoidală determinată de obstacole intrahepatice, ciroza fiind cel mai frecvent și de boli care determină obstacol la nivelul venelor hepatice, fie prin traiectul intrahepatic (tromboze în special), fie în traiectul extrahepatic (tromboze, tumori, stenoze congenitale).

- clasificarea modernă împarte HTP în funcție de cele 5 teritorii în care se poate instala barajul:

-HTP prin obstacol pe vena splenică sau pe vena mezenterică superioară

-HTP prin baraj pe trunchiul venei porte (anomalii congenitale, piletromboză, cavernom portal)

-HTP prin baraj pe ramurile intrahepatice ale trunchiului port -baraj intrahepatic presinusoidal

-HTP prin baraj la nivelul sinusului sau deasupra lui -baraj sinusoidal sau postsinusoidal

-HTP prin baraj pe venele suprahepatice sau pe vena cavă inferioară.

- clasificarea lui Marshall Orloff împarte cauzele ce generează hipertensiunea portală în două mari grupe:

- în prima grupă clasifică afecțiuni obstructive cu sediul intrahepatic și în viziunea lui acestea ar fi în proporție de 95%. Bineînțeles, pe primul loc între afecțiuni s-ar situa ciroza.
- în grupa a doua, clasifică afecțiuni extrahepatice și aici introduce trei subgrupe:
 - obstrucțiile venoase portale, în primul rând cele malfomative
 - obstrucția fluxului venos
 - aportul excesiv de flux venos.

Sistemul anatomico-funcțional port este format din vena portă, artera hepatică, sinusoidale hepatice și venele hepatice.

Vena portă (VP) transportă 70-80% din sângele hepatic și echivalentul a 30% din debitul cardiac de repaus. Ea colectează sângele venos din porțiunea infradiaphragmatică a tubului digestiv, până la nivelul ampulei rectale, pancreas, splină și căile biliare extrahepatice, peritoneu și ganglioni limfatici abdominali. Vena portă se formează retropancreatic la unirea venelor mezenterică superioară (VMS), splenică (VS) și vena mezenterică inferioară (VMI). În hilul hepatic se împarte în ramura dreaptă și stângă, care la rândul lor se subdivid în ramuri segmentare. Ramura dreaptă dă naștere unei ramuri laterale spre lobul drept superior, unei ramuri inferioare și uneia centrale. Ramura stângă se divide în trei ramuri (superioară, mijlocie și inferioară) pentru porțiunea laterală a lobului stâng și două ramuri pentru lobii pătrat și caudat.

După Matusz (1998) vena portă are trei porțiuni:

- de convergență - trunchiurile venoase de origine;
- mijlocie - trunchiul venei porte;
- de divergență - ramurile de bifurcație drept și stâng și ramurile de distribuție intrahepatică.

Vena portă nu are arteră echivalentă. Obișnuit, nu se produc anastomoze între ramurile venei porte, cele mai mici ramuri având caracter terminal. Există o concepție clasică (Testut) după care vena portă este "un arbore cu rădăcini care plonjează în toată întinderea tubului digestiv și ale cărui ramuri se ramifică în ficat". Același lucru este susținut și de Sappey: „calibrul venelor porte este enorm, vena principală asemănându-se cu un arbore înconjurat de două plante cârâitoare, ramurile arterei hepatice și ductele biliare”. Un singur autor, Obel în 1957 a studiat creșterea sistemului port extrahepatic, începând din viața fetală până la vârsta adultă. Variațiile de calibru în funcție de vârstă sunt: de la 2,2 mm la 15,8 mm la dreapta și de la 3,6 mm la 12,6 mm la stânga.

Sinusoidale hepatice formează o rețea tridimensională de vase în interiorul spațiilor lacunare dintre cordoanele hepatocitare. Au un diametru mediu de 14 microni dar se pot dilata și lasă să treacă simultan 3-4 eritrocite. Tunica endotelială este subțire și poroasă facilitând difuziunea lichidului plasmatic în spațiul Disse ce înconjoară sinusoidul și se prelungește în jurul venelor porte terminale și venelor hepatice terminale. Sinusoidul hepatic este format din:

- endoteliu fenestrat, foarte permeabil;
- celule macrofage (Kupffer);
- celule Pitt;
- limfocite NK;
- celule Ito (stelate).

Spațiul Disse conține fibre de reticulină argirofile care au caracteristici colagenice și sunt dispuse în benzi subțiri paralele cu sinusoidale. Sinusoidale nu au membrană bazală. Distribuția fluxului sinusoidal este importantă în menținerea funcționalității hepatice.

Artera hepatică (AH) este ram unic din trunchiul celiac și nu are corespondent venos. Intrahepatic, AH sau ramurile sale urmăresc ramurile venei porte, fluxul

sanghin fiind dirijat preponderent către stromă, canalele biliare, vezicula biliară și mai puțin direct în sinusoidale. Arterioloze hepatice au un calibru de 50-100 micrometri. Unele se ramifică în capilare arteriale prevăzute sau nu cu sfîcter precapilar. Endoteliul lor este nefenestrat și posedă o membrană bazală.

Venele hepatice (VH) formează elementele principale ale pediculului eferent hepatic, sîngele nutritiv și funcțional adus de AH și VH fiind drenat în sistemul venei cave inferioare (VCI) printr-un traiect radial.

Unitatea structurală și de microcirculație a ficatului este, conform studiilor lui Rappaport, acinul hepatic.

Acinul hepatic simplu este un element parenchimos microscopic de formă și dimensiuni neregulate dispus în jurul unui ax complex compus dintr-o arteriolă hepatică terminală, din conductele biliare, un glomus de sinusoidale, din vena hepatică terminală, limfatice și nervii care se nasc din structurile preterminale, similare, localizate într-un mic spațiu triunghiular port. Un acin este situat între două vene hepatice terminale sau vene "centrale", intercalate ca digitațiile între vasele ce hrănesc acinii și conductele biliare axiale. Acinul hepatic simplu este subdivizat în trei zone concentrice care înglobează structurile axiale ca foile de ceapă; zona I în vecinătatea vaselor hrănitoare, zona III la periferie și zona II, element intermediar între zonele I și III.

Acinul hepatic complex este o concentrație de țesut compus din cel puțin trei acini simpli și dintr-o teacă de parenchim înconjurând ramurile preterminale porte, arteriale, biliare, limfaticele și nervii, de unde emană structurile axiale terminale ale acinului simplu.

Fiziopatologie

Fiziopatologia sindromului de hipertensiune portală este în legătură cu perturbarea hemodinamicii sistemului venos port. Cauzele generatoare ale HTP sunt polimorfe dar fiziopatologia perturbărilor circulatorii splanhnice ocazionate de HTP este comună de unde și denumirea sindromului. La ora actuală se consideră că în problema HTP nu este vorba de o "stază" (fenomen caracterizat de încetinirea circulației, hemoconcentrație și hipoxie, absente în HTP). Dacă am admite că HTP apare doar ca urmare a unei jene circulatorii ar trebui să reducem tot mecanismul fiziopatologic al HTP la legi pur fizice în care ar predomina consecințele stazei sanguine. În acest caz, presiunea portală ar fi presiunea provocată prin stază mai puțin presiunea pierdută prin intervenția derivațiilor. Majoritatea autorilor sunt actualmente de acord în privința rolului determinant al presiunii exercitate de sîngele arterial asupra dezvoltării HTP. Pe baza constatărilor verificate prin explorări hemodinamice și studii de microcirculație, derivațiile (circulația colaterală) nu sunt căi pasive ci curenți sanguini activi, funcționali, subordonați presiunii arteriale exercitate asupra coloanei de sînge conținută în ele. Presiunea portală depinde de rezistența vasculară și de debitul sanguin portal conform legii lui Ohm, aplicabilă în orice sistem vascular: $\Delta P = Q \times R$, unde ΔP este gradientul presional, Q este fluxul sanguin (guvern timer debitul cardiac și rezistența arteriolară), R este rezistența arteriolară splanhnică.

În obstacolele trunchiului port, HTP din amonte este rezultatul transmiterii presiunilor arteriale mezenterice, gastrice, splenice. Datorită integrității hepatice și drenajului subhepatic, HTP nu se generalizează și în teritoriul postsinusoidal, iar în aceste condiții valorile presiunilor suprahepatice prin sonda blocată sunt normale.

Morfologia HTP presinusoidală este mai complexă, trebuind a se ține cont de factorul Q al fluxului sanguin. Hiperchinezia circulatorie splanhnică (creșterea debitului în vena portă și vasodilatația arteriolară splanhnică s-ar datora:

-mecanismelor neuromorale: cu acțiune pe endoteliul vascular (monoxid de azot, prostaglandine, adrenomedulina), cu acțiune pe sistemul nervos nonadrenergic, noncolinergic (calcitonin gene-related peptide, vasoactive intestinal peptide, substanța P), sau hormoni (glucagonul).

-altor mecanisme, recent descoperite (alterarea arhitecturii hepatice prin micșorarea spațiului vascular, substanțe vasoactive ca endotelina 1).

Morfologia HTP este mai ușor de înțeles dacă se analizează din punct de vedere al microcirculației hepatice. În ciroză, o rețea densă de fibre obstruează în zona III numeroase sinusoidale și venele colectoare. Sinusoidalele neobstruite în întregime rămân definitiv contractate. Astfel, un baraj periacinal postsinusoidal se constituie practic la periferia microcirculației. Or, tot obstacolul circulației crește volumul în amonte și totodată presiunea în trunchiul venei porte și afluenților săi venoși. Rarele sinusoidale încă deschise asigură comunicarea directă între vena portă terminală și vena hepatică terminală. În aceste condiții sîngele portal trebuie să treacă pe căi colaterale și să întâlnească plexurile venoase periacinoase formate de sinusoidale încă funcționale. Din formula lui Poiseuille $R: 8\eta L/\pi r^4$, factorul L/r^4 de rezistență la flux este cauză majoră de hipertensiune portală. Lungimea vasului parcurs (L) este crescută și prin sinuozități ale traiectului iar în același timp raza " r " a microvaselor scade.

Diagnosticul HTP la copil se impune la:

- bolnavii cu splenomegalie care au semne clinice și de laborator ale unei boli splenice sau boli de sistem;
- bolnavii cu hemoragie digestivă superioară la care se identifică varice esofagiene;
- bolnavii cu hemoragie digestivă superioară care au și splenomegalie.

Unele elemente clinice și de laborator sunt sugestive pentru HTP: asocierea splenomegaliei, hipersplenismului și varicelor esofagiene.

Diagnosticul esențial este cel "etiologic" și în majoritatea cazurilor este clarificabil prin anamneza și examen clinic. Astfel, pentru suspiciunea de GTP prin ciroză pledează antecedentele familiale (hepatita), prezența icterului și a unei ciroze rebele la tratament, decelarea unui ficat redus de volum (eventual palpabil, dur, nodular). Pentru GTP prin baraj prehepatic ar putea pleda debutul sîngerărilor la vîrstă mică,

asocierea cu alte anomalii congenitale, date anamnestice referitoare la infecții ombilicale după plasarea unor catetere ombilicale, infecții neonatale (apendicite, osteoartrite).

Diagnosticul HTP se pune pe semne clinice și pe explorări paraclinice diverse.

Semne clinice:

- Prezența circulației colaterale; dintre căile colaterale care se dezvoltă cu ocazia HTP la copil în sistemul venelor porte accesorii hepatopete, în sistemul venos Raetzius, în plexul hemoroidal, în plexul gastro-esofagian sau la nivelul peretelui abdominal anterior sau lateral, numai două astfel de rețele pot fi evidențiate clinic: prezența hemoroizilor ce trădează staza congestivă în plexul hemoroidal și circulația la nivelul peretelui abdominal.
- Splenomegalia este considerată, alături de hipersplenism cel mai important semn al unei hipertensiuni portale. Este întâlnită la cel puțin 90% dintre bolnavii cu HTP. Primele manifestări ar fi diminuarea dorinței de a se juca, dificultatea de a face efort creșterea de volum a abdomenului sau existența unei "tumori abdominale", o întârziere în dezvoltarea fizică și psihică.
- Vârsta bolnavilor poate constitui un criteriu clinic de diagnostic al HTP, considerându-se că formele de hipertensiune presinusoidală, congenitale sau dobândite neonatal ar fi mai frecvente la copil iar formele de hipertensiune portală prin ciroză ar fi apanajul vârstei adulte. Totuși, studii efectuate în România (Pesamosca) sau în străinătate au arătat o distribuție aproximativ egală a cazurilor de HTP prin baraj prehepatic și prin ciroză.
- Ascita nu apare în mod necesar la copilul cu HTP, ea fiind expresia cirozei, cu atât mai mult cu cât nu apare niciodată în urma obstrucției complete a venei porte.
- Hemoragiile digestive manifestate în general prin hematemeză asociată cu melenă au drept cauză varicele esofagiene sau gastrice. Sângerarea varicelor esofagiene este favorizată de alterarea peretelui venelor esofagiene și alterării mucoasei datorită tulburărilor circulatorii.

Explorări paraclinice:

1. De laborator:

Hipersplenismul hematologic se manifestă prin leucopenie, trombocitopenie și anemie;

Funcția hepatică; caracteristică pentru HTP prin obstacol malformativ este funcția hepatică nemodificată;

2. Imagistice:

Examenul baritat eso-gastric este valoros pentru că demonstrând prezența varicelor esofagiene se confirmă HTP, fără a-i preciza și cauza;

Esogastroscoopia are meritul de a preciza diagnosticul de varice esofagiene și gastrice cu un indice de eroare de 8%;

Explorarea radiologică a axului venos splenoportal; se poate efectua splenoportografie, ce constă în măsurarea prin puncție transparietală a presiunii în

pulpa splenică și în opacifierea cu substanță de contrast a trunchiurilor venoase splenic și port. Metoda precizează sediul obstacolului intra și extra-hepatic și natura lui. Precizează căile de reflux (varice esofagiene sau căi splenorenale, splenorenocave, portoazygos). O altă explorare este ilioportoseriografia, ce constă în cateterizarea intraoperatorie a unei vene ileale urmată de măsurarea presiunilor și opacifierea trunchiurilor venelor mezenterică superioară și portă.

Venografia prin urmărirea timpului venos al arteriografiei splahnice în care substanța de contrast se injectează selectiv în artera mezenterică superioară sau trunchiul celiac și seriografic se urmărește faza venoasă;

Ecografia pare metoda cea mai folosită și care dă relații despre splină, ficat, venele splenică, mezenterică, portă. Poate decela un cavernom portal;

Ecografia Doppler poate măsura cu acuratețe dimensiunile venelor, permeabilitatea șunturilor.

3. Presionale: splenoportomanometria.

4. Explorarea altor organe pentru depistarea malformațiilor asociate.

Tratament

Hipertensiunea portală ridică probleme de terapeutică mai ales în perioada complicațiilor. Chirurgia este chemată să trateze în special bolnavii hemoragici. În stadiul actual bolnavii cu HTP și hemoragie trebuie tratați în două etape: stoparea hemoragiei prin tratament medical și etapa chirurgicală de practicare a șunturilor.

Tratamentul medical a hemoragiilor digestive

Există două elemente care susțin tratamentul medical în hemoragiile digestive superioare (HDS) la copiii cu HTP: primul constă în faptul că la copiii mici o metodă radicală cum ar fi derivația spleno-renală sau mezenterico-cavă nu este aplicabilă cu deplină siguranță datorită calibrului redus al venelor. Al doilea este situația foarte rară când, datorită circulației venoase colaterale, pusele de HDS ar putea înceta spontan, mai ales după vârsta de 16 ani.

Tratamentul inițial este o urgență maximă. În principiu se aplică următoarea schemă de tratament:

1. Reechilibrarea ce constă în:

- administrarea de singe preferabil proaspăt pentru ca sângele congelat poate induce tulburări de coagulare;
- corecția tulburărilor echilibrului acido-bazic;
- aport hidroelectrolitic complementar;
- evacuarea sângelui conținut în tubul digestiv prin aspirație gastrică sau lavaj gastric.

2. oprirea hemoragiei impune măsuri care se iau concomitent cu cele de reechilibrare:

- tamponament cu sondă pentru hemostaza mecanică. Se folosesc două feluri de sonde cu câte un balonaș pentru esofag și unul pentru stomac, denumite Sengstaken-Blackmore și Linton-Nachlas. Modelul cel mai des folosit în practică este cel al sondei Sengstaken-Blackmore. Eficacitatea acestor sonde, conform studiilor, este de 70-90%, dar recidivele ating adesea 50%;
- administrarea medicației vasopresoare. Acțiunea vasopresivă a extractelor de retrohipofiză este cunoscută de peste o sută de ani. În practică se folosesc următoarele substanțe: vasopresina (pitresina), fenilalanin-lizin vasopresina (PLV sau octapresina) și triglicil-lisin vasopresina (TGLV sau glypresin). Eficacitatea tratamentului nu a fost demonstrată;
- scleroza varicelor pe cale endoscopică. Metoda a fost propusă de Crawford și Freckner în 1939 și viza obliterarea varicelor esofagiene dar și prevenirea recăderilor hemoragice cu ajutorul unei substanțe sclerozante. Se folosesc endoscoape flexibile (de exemplu firma Olympus a introdus un endoscop flexibil cu ac escamotabil, culisant într-un canal destinat sondelor de biopsie). Se utilizează ca substanțe sclerozante Actoxyscleol 3%, Moruat de sodiu 5%. Injectarea se face fie perivariceal, sub mucoasa adiacentă varicelor, fie chiar intravariceal cu scopul de a favoriza producerea unui țesut de scleroză ce ar întări rezistența mucoasei la efracție. Metodei i se impută o serie de complicații cum ar fi: ruptura esofagului, desirarea sau necroza mucoasei.

Tratamentul ulterior vizează măsuri terapeutice la distanță de puseul hemoragic. Este vorba de scleroza endoscopică a varicelor esofagiene și cardiobezozitate a cărei aplicare practică a determinat scăderea numărului șunturilor ulterioare. Există statistici care raportează 84,5% rezultate satisfăcătoare la bolnavii supuși scleroterapiei terapeutice. Scleroperatia combinată cu embolizarea splenică pentru controlul hipersplenismului poate elimina complet nevoia chirurgiei la unii copii.

Tratamentul chirurgical

Locul chirurgiei în tratamentul HTP rămâne controversat. Trebuie avut în vedere tratamentul diferențiat în funcție de prezența sau absența hemoragiilor digestive superioare. La copiii mici există un acord unanim în a persevera în tratamentul medical ani de zile, până când copilul ajunge la vârsta de 10-12 ani, iar sistemul venos port este suficient dezvoltat pentru a permite o derivație porto-sistemică.

Indicațiile tratamentului chirurgical:

- în urgență, la bolnavii cu șoc hemoragic și la care a fost imposibilă oprirea hemoragiei prin alte mijloace. Rezultatele în această situație au fost decepționante.
- La rece la bolnavii la care s-a pregătit în prealabil o metodă de derivație.

Metode de tratament chirurgical:

1. Reducerea aportului arterial

2. Deconexiunea azygo-portală prin:

- Ligatura directă a varicelor;
- Transecția esofagului;
- Transecția stomacului (operația Tanner);
- Rezecțiile gastro-esofagiene;
- Tehnica Sugiura (ligatura a 30-50 de trunchiuri venoase ale micii și marii curbură gastrice, esofagului inferior și vagotomie supraselectivă);
- 3. operații de derivare a sângelui venos portal (anastomoze porto-sistemic)
 - anastomoze pe rădăcini distale (omentopexia, splenopexia, transpoziția toracică a splinei);
 - anastomoze radiculare pe vena splenică: splenorenală terminolaterală distală Linton, splenorenală terminolaterală centrală Clatworthy-Boles — cea mai utilizată, splenorenală terminoterminală cu ligatura capătului periferic al venei renale în regiunea paramediană și anastomoză splenorenală în plin canal Blackmore;
 - anastomoze pe vena mezenterică;
 - anastomoza cavomezenterică Valdoni, procedeu de asemenea frecvent folosit prin care vena cavă inferioară este suturată la confluența venelor iliace;
 - anastomoze tronculare (fistula clasică Eck), ce nu au indicații la copil.
 - alte variante: operația Warren, ce combină o anastomoză splenorenală centrală (fără splenectomie) cu o deconexiune portocavă limitată.

Derivațiile portosistemice, în special șunturile splenorenale și cavomezenterice, reprezintă modalități de elecție în tratamentul radical al HTP la copil. Un astfel de șunt nu poate fi efectuat cu rezultate favorabile decât atunci când patul vascular al pacientului are dimensiuni adecvate, astfel că șuntul să funcționeze corect. Vârsta optimă este după 10 ani.

4. Transplantul hepatic, rezervat cazurilor în care parenchimul hepatic este afectat (ciroză de diferite etiologii, fibroză hepatică congenitală).

Elementul esențial în abordarea HTP îl reprezintă tratamentul, o adevărată "piatră de încercare" pentru pediatru. Următoarele reguli trebuie respectate:

- Nici un copil cu HDS, bănuieț a avea HTP nu va fi tratat într-un spital fără posibilități adecvate. Atitudinea corectă față de un astfel de pacient este de a-l transporta în maxima urgență spre un centru județean unde există cel puțin un chirurg pediatru și un medic ATI;
- Nici unui copil cu HDS nu i se va practica în urgență o "chirurgie majoră" (șunt derivativ). Experiența a demonstrat că în astfel de situații mortalitatea este maximă.
- Copiilor cu HDS care nu răspund favorabil la manevrele medicale și trebuie supuși unei intervenții chirurgicale li se vor practica operații cât mai puțin traumatizante, având strict ca scop hemostaza.

ENTEROCOLITA ULCERO-NECROTICĂ

Enterocolita ulcero-necrotică (EUN) este o boală gravă a nou-născutului și sugarului caracterizată de grade variabile de necroză mucoasă sau a întregului perete intestinal. Spectrul clinic al bolii variază de la forme cu distensie abdominală moderată, ileus, sângerări oculte în scaun și pneumatoză intestinală, până la forme cu septicemie și șoc septic apărute ca urmare a necrozei intestinale întinse.

Termenul de enterocolită ulceronecrotică a fost utilizat pentru prima oară de Rossier în 1959, dar primul raport privind moartea unui copil cu perforație ileală după leziuni inflamatorii ale intestinului, probabil în cadrul EUN, aparține lui A. Generisch și datează din 1891. Se consideră că la ora actuală incidența EUN este în creștere. Aceasta ar reflecta pe de o parte ameliorarea ratei de supraviețuire a copiilor cu risc (prematuri, copii cu greutate mică la naștere), iar pe de altă parte declanșarea mai precoce și cu eficiență mai mare a explorărilor diagnostice în cazul copiilor cu risc, suspiciuni a avea boala.

Etiologia EUN

Terenul favorabil oferit de prematuritate pentru apariția EUN a făcut ca această maladie să fie privită în multe cazuri ca fiind apanajul prematurității. În realitate, anumite condiții acționând conjugat în perioada prenatală și postnatală asupra unui nou-născut la termen pot determina apariția bolii și la acești copii. Factorii determinați în producerea unei EUN sunt: deficitul ponderal și condiții capabile să genereze un episod hipoxic la naștere.

Alți factori sunt favorizanți:

- factori prenatali: -ruperea prematură a membranelor
- placenta previa
- sepsis puerperal
- toxemie gravidică.
- factori postnatali: -scor Apgar sub 5
- hipoxie neonatală ce a necesitat resuscitare
- suferință cerebrală neonatală prin ischemie sau hemoragie
- eritroblastoză fetală, pneumopatia cu membrane hialine
- malformații cardiace congenitale cianogene
- instabilitate termică
- cateterism al arterei sau venei ombilicale.

Probabilitatea ca acești factori să intervină este mai mare în cazul prematurului care este în mod deosebit expus la hipoxie, pe de o parte datorită hemoragiilor pulmonare, pneumopatiei cu membrane hialine, accidentelor cerebrale care pot apărea frecvent la naștere în cazul său, iar pe de altă parte imaturității SNC care permite apariția unor tulburări de ritm respirator cu lungi perioade de apnee, concomitent cu un reflex de tuse slab, favorizând astfel frecvente pneumopatii.

Se consideră ca 7-10% din cazurile de EUN survin la copii născuți la termen dar la care există în mod obișnuit în antecedente noțiunea de detresă respiratorie severă, boală congenitală de inimă, policitemie sau hipoglicemie.

Incidența EUN variază între 0,8% și 8% din totalul internărilor în serviciile de terapie intensivă pentru nou-născuți. Între copiii cu greutate mică la naștere sub 1500g incidența este de 3% până la 8%.

Patogeneza EUN

Există trei factori principali care acționând singuri sau în combinație pot crea cadrul în care survine EUN: leziunea ischemică intestinală, colonizarea bacteriană, prezența unui substrat pentru proliferarea bacteriană.

A) Leziunea ischemică intestinală

Aproape toate modelele experimentale situează ischemia ca factor primar, inițiator al dezvoltării bolii. Ischemia poate surveni în următoarele circumstanțe clinice:

Vasospasm- produs prin ischemie mezenterică selectivă, cateterismul venei ombilicale, cateterismul arterei ombilicale, hipotermie.

-Tromboză- survenită în context de exsanghinotransfuzie, policitemie.

-Stări cu insuficiență circulatorie: hipotensiune arterială, persistența canalului arterial.

Ischemia mezenterică selectivă este un concept popularizat de Lloyd ca mecanism de apărare în condiții de asfixie. La bază se află "reflexul de scufundare" întâlnit la mamiferele acvatice și care face ca în timpul hipoxiei, creierul și inima să fie protejate prin șuntarea sângelui din patul vascular mezenteric, renal și periferic. Dacă se presupune că există un reflux similar în timpul nașterii și în perioada postnatală imediată, se poate admite că o exagerare a acestuia ar putea surveni în cazul unui prematur cu hipoxie sau hipotermie, producând modificări ischemice intestinale care ar putea să ducă la necroză și ulterior perforație. În sprijinul acestei ipoteze vine și experimentul realizat de Touloukian care a obținut la purcei nou-născuți leziuni intestinale secundare hipoxiei, extrem de asemănătoare celor întâlnite la prematurii diagnosticați cu EUN. În cadrul acestui experiment, purceii nou-născuți au fost supuși asfixiei și concomitent s-a măsurat perfuzia intestinală folosind tehnica distribuției radiorubidului. S-a constatat că perfuzia totală a intestinului și în mod special cea submucoasă și mucoasă a fost redusă dramatic. Aceste modificări sunt pregnante la nivelul ileonului terminal (reducere cu 48% a perfuziei) și a colonului proximal (reducere cu 35% a perfuziei). Aceste date ar explica și frecvența mai crescută a localizării perforațiilor la aceste niveluri. În cea de-a doua fază, animalele asfixiate au fost resuscitate, înregistrându-se un rebound al perfuziei intestinale, deasupra normalului. Acest experiment conduce la concluzia că hipoxia determină o scădere a debitului sanghin la nivelul intestinului, unde se produce șuntarea circulației capilare prin trecerea sângelui direct în sistemul venos postcapilar. Aceasta

implică o acumulare de produși acizi de metabolism și activarea locală a unor sisteme biologice (kinină-kalikeină, coagulare-fibrinoliză) cu eliberarea unor mediatori ce determină o creștere a permeabilității și fragilității capilare. În momentul resuscitării când se restabilește perfuzia sanghină a intestinului, patul capilar cu permeabilitatea crescută va conduce la apariția de extravazări sanghine și hemoragii în submucoasă și mucoasă. Toate aceste tulburări întâlnite în mucoasă și submucoasă determină la rândul lor:

- scăderea producției de mucus a mucoasei și crearea în acest fel de condiții favorabile dezvoltării florei patogene intestinale și invaziei peretelui intestinal.

- apariția de zone de necroză și ulceratie care pot evolua spre perforație și peritonită; leziunile sunt localizate în zonele în care vascularizația are caracter terminal.

- instalarea de gangrene intestinale întinse.

- apariția pneumatozei intestinale datorită soluției de continuitate în mucoasa intestinală și a hiperpresiunii gazului intestinal prin distensie. Pneumatoza intestinală, odată apărută, adâncește ischemia intestinală prin disecția tunicilor peretelui intestinal.

- apariția frecventă a septicemiei, datorită condițiilor de dezvoltare a germenilor patogeni și a porții de intrare larg deschise.

- pareza intestinală prin lezarea sistemului nervos autonom intramural.

Cateterismul venei ombilicale a fost de asemenea implicat în patogeniza EUN, mai ales când capătul cateterului este implantat în sistemul port. Experimental, presiunea venoasă portală crește semnificativ în timpul exsanghinotransfuziei efectuate la purcei nou-născuți; această hipertensiune venoasă tranzitorie fiind însoțită de o scădere semnificativă a fluxului sanghin intramural la nivelul colonului, măsurat prin tehnica distribuției radio-rubidiumului.

Cateterismul arterei ombilicale este la originea altui mecanism vascular cauzator de ischemie în teritoriul mezenteric, fie prin introducerea reflexă a unui vasospasm, fie prin ocluzia directă a arterei mezenterice cu un trombus.

Se mai consideră, drept cauză obișnuită de ischemie intestinală, prezența canalului arterial patent cu un important șunt stânga-dreapta.

B) Colonizarea bacteriană – deși nici un microorganism nu a fost identificat ca fiind agent etiologic specific al EUN, există dovezi concludente care sunt în măsură să susțină rolul bacteriilor în patogeniza bolii:

- eficiența măsurilor standard de control al infecțiilor asupra epidemiilor generatoare de EUN.

- izbucnirile epidemice de EUN sunt uneori asociate cu agenți patogeni bacterieni specifici.

- microorganisme identice sunt izolate din sânge, cavitatea peritoneală și intestinul rezecat al pacienților cu EUN.

- cantități crescute de toxine bacteriene pot fi dozate la pacienții cu EUN comparativ cu martorii.

- epidemiile de EUN sunt stăpânite cu antibiotice specifice.

În plus, prezența hidrogenului în lumenul intestinal și în bulele de pneumatoză intestinală susține rolul bacteriilor, deoarece singura sursă de hidrogen gazos în interiorul organismului uman este fermentația bacteriană. În EUN, prezența bacteriilor reprezintă un eveniment crucial în dezvoltarea necrozei intestinale.

C) Rolul alimentației artificiale –se apreciază că 90-95% din copiii diagnosticați cu EUN au fost hrăniți cu un preparat comercial. Preparatul reprezintă substratul pentru proliferarea bacteriană. În plus, se produce și o lezare directă a mucoasei prin preparate hiperosmolare sau printr-un program de alimentație cu un ritm prea rapid. Laptele uman furnizează copilului IgA de tip secretor, care lipsesc nou-născutului, precum și macrofage. Probabil că acesta este motivul pentru care EUN apare rar la copii hrăniți exclusiv la sân.

S-a încercat formularea unei teorii unificatoare pentru patogeniza EUN în măsură să explice dezvoltarea bolii la nou-născutul cu risc, hrănit enteral, precum și la copilul sănătos, născut la termen sau la copilul care nu a fost hrănit niciodată. Se consideră că în cele mai multe cazuri, boala survine pe un intestin imatur, înaintea unei vârste echivalente a 35 - 36 săptămâni de gestație. La această vârstă ar surveni o maturare rapidă a tractusului gastrointestinal asociată unui declin marcat al incidenței EUN. Astfel, intestinul imatur poate prezenta o capacitate de răspuns limitată la agresiuni produse de variate cauze, ducând uneori la apariția EUN. Pe de altă parte, intestinul imatur sau intestinul care nu a fost expus nutriției enterale poate dezvolta și el EUN în cazul în care este supus la acțiunea extremelor cantitative ale celor trei factori etiologici principali: ischemie severă, floră înalt patogenă și exces marcat de substrat. De exemplu, EUN cauzată de Clostridium, un organism înalt patogen, survine mai frecvent printre copii născuți la termen, decât printre cei prematuri. Similar, EUN la copiii nealimentați survine primar sau chiar exclusiv printr-o agresiune ischemică. Se consideră că EUN poate fi explicată prin intervenția simultană a cel puțin doi din cei trei factori etiologici principali.

Anatomie patologică

Examenul macroscopic arată în stadiul inițial anse intestinale destinse, cu edem al seroasei, hemoragii și fluid peritoneal. Seroasa este acoperită cu un exudat fibrinos. Pe măsură ce boala progresează survin ulceratii ale mucoasei și necroză transmurală. La nivelul seroasei și în mezenter pot fi uneori detectate baloane de gaz. Unele zone ale intestinului apar extrem de destinse (acesta ar fi un semn de perforație iminentă). Zonele de necroză transmurală și hemoragie care apar pe măsura progresiei bolii arată că niște pete neregulate de culoare gri sau negricioase, alternând cu segmente relativ normale de intestin. Procesul de necroză, care este în mod obișnuit segmentar și circumferențial, poate fi plasat doar pe marginea antimezostenică a intestinului. Ulcerațiile prezintă grade variate de profunzime și întindere, apărând pe un fond de necroză sau aparent normal. Sunt perpendiculare pe axul intestinului subțire și au marginile nete. Perforațiile pot fi unice sau multiple, observate mai ales în regiunea ileo-cecală, unde peretele intestinal este extrem de subțire (vezi p'ansa).

Examenul microscopic arată aspecte variabile cu progresia bolii. Cea mai precoce leziune este hemoragia la nivelul submucoasei cu edem și ulceratii care apar izolate sau adiacente unor zone de necroză francă a peretelui intestinal. Mucoasa ulcerată este adesea acoperită de o membrană formată din celule inflamatorii, epiteliu necrozat, fibrină și bacterii. În zonele de necroză transmurală există infiltrat inflamator și bacterii în toate straturile (care au aspect sters). La nivelul submucoasei pot fi detectate bule de gaz. Musculatura este atinsă mai târziu de necroza ischemică. La nivelul vaselor pot fi observate hemoragii perivascularare, îngrosarea fibrinoasă a intimei și adventiceii, uneori necroza peretelui vascular. Tardiv, se poate constata o proliferare fibroblastică cu formarea de țesut de granulație submucos și proliferarea epiteliului, aceste zone putând provoca stenoze.

Manifestări clinice

Debutul survine în mod obișnuit în primele două săptămâni de viață, dar poate întârzia până la trei luni la copii cu greutate foarte scăzută la naștere (sub 1500 g). S-a ajuns la concluzia că pe măsură ce greutatea la naștere crește, vârsta debutului bolii scade. EUN survine rar în prima zi de viață și atunci este găsită la copii cu greutate mai mare, născuți la termen și care au avut detresă respiratorie sau care au suportat exsanghinotransfuzie pentru policitemie.

Principalele modificări clinice sunt:

- distensia abdominală asociată cu o cantitate crescută de aspirat gastric (clar, sanghinolent sau bilios)
- diaree cu scaune sanghinolente sau mucoide (deși această manifestare este atribuită enterocolitelor infecțioase) este întâlnită la 25% din copii cu EUN.
- eritemul și edemul local al peretelui abdominal, asociate cu semne de iritație peritoneală, sunt semne care apar deasupra anselor necrozate sau chiar cu perforație și peritonită secundară. Evoluția subsecventă a bolii poate varia, dar la copilul netratat distensia abdominală se accentuează, apar vărsăturile biliase și deteriorarea rapidă cu semne de șoc cu instabilitate termică, letargie, acidoză metabolică, icter, C.I.D. și moarte.

Diagnosticul bolii

Apariția manifestărilor clinice descrise, mai ales la copiii care prezintă terenul pentru EUN (antecedente pre și post-natale, deficit ponderal, stări cauzatoare de hipoxie) impun efectuarea unor radiografii abdominale repetate la 4-6 ore, utile nu numai pentru confirmarea diagnosticului dar și pentru decizia terapeutică. Concomitent se efectuează culturi din sânge, urină, LCR și în unele cazuri din lichidul peritoneal.

Examenul radiologic constă în efectuarea radiografiei abdominale simple ("pe gol"), efectuată în 3-5 pozitii (față și profil în ortostatism, față în decubit dorsal, profil în decubit dorsal cu raza orizontală). Imaginile radiologice se schimbă rapid în prima fază a bolii și sunt înșelătoare: anse intestinale cu contur ușor îngroșat și ușor destinse, mici niveluri de lichid pe radiografia de față în ortostatism, uneori lichid

liber în peritoneu în cantitate mică. Boala evoluând, radiografia arată apoi o accentuare a imaginilor necaracteristice constatate în prima fază, apărând acum și o serie de semne specifice EUN: pneumaroza intestinală, gazul portal liber, pneumoperitoneul.

Pneumatoza intestinală reprezintă un semn patognomonic al EUN. Poate fi ușor trecută cu vederea deoarece poate fi localizată și confundată cu aspecte datorate materiilor fecale din lumenul intestinal. Prezența pneumatozei intestinale pe radiografia simplă sugerează existența ulceratiilor pe mucoasa intestinală și iminența perforației. Apare ca o linie transparentă în peretele unei anse intestinale destinse sau ca mici bule de gaz cu aceeași localizare. Aceste colecții gazoase pot apare oriunde, de la stomac la rect dar cel mai frecvent sunt găsite în partea dreaptă a abdomenului, precum și la nivelul sigmoidului.

Prezența gazului portal liber reprezintă alt semn caracteristic EUN. Poate fi detectat mai ușor datorită proiecției sale peste opacitatea hepatică în incidența laterală. Ecografia este mai sensibilă în detectarea gazului liber portal, existând astfel posibilitatea unui diagnostic și tratament mai precoce. Detectarea radiologică a gazului portal liber este considerată ca un semn amenințător, dar s-au raportat cazuri care au supraviețuit în urma unui tratament medical agresiv.

Pneumoperitoneul este un semn radiografic important, indicând existența unei perforații intestinale. În cazul unor pacienți cu boală localizată poate fi o manifestare precoce, dar în cazul copiilor în stadiu preterminal cu necroză intestinală extensivă reprezintă o manifestare tardivă. Este detectabil, pe radiografiile efectuate în ortostatism, față și profil, când se remarcă benzi de aer liber sub cupolele diafragmatice. Utilizarea tehnicilor de ventilație cu presiune pozitivă continuă în cazul copiilor cu detresă respiratorie poate determina apariția pneumatozei intestinale și a pneumoperitoneului ca urmare a difuzării aerului sub presiune mai întâi la nivelul mediastinului și apoi la nivelul cavității peritoneale. Cheia care ar putea permite stabilirea naturii benigne a aerului liber intraperitoneal în aceste cazuri constă în apariția simultană la examenul radiologic a pneumomediastinului și pneumotoraxului.

Data fiind axarea definiției EUN pe date anatomopatologice se poate trage concluzia că pentru afirmarea cu certitudine a diagnosticului de EUN, examenul anatomopatologic este indispensabil, el putând fi realizat atât pe piesa de rezecție obținută în urma intervenției chirurgicale cât și la necropsie.

Diagnosticul diferențial:

1-ocluzii congenitale neonatale (atreziile, stenozele, volvulusul intestinal, chisturile de duplicație). În astfel de situații efectuarea unei radiografii abdominale pe gol, în ortostatism, față și profil, coroborată cu tabloul clinic și absența eliminării meconiului precum și cu debutul precoce postnatal (la 24 ore) al manifestărilor clinice poate sugera existența unei ocluzii neonatale.

2-ocluzii intestinale dobândite (hernia strangulată, invaginația intestinală, stadiul peritoneo-ocluziv al unei peritonite sau diverticulite acute) trebuie luate în considerație când EUN are un debut mai tardiv.

3-peritonita neonatală se poate manifesta de la naștere, ca în peritonita meconială, sau la 2-8 zile de la naștere în cazul peritonitei primitive neonatale. Intervenția chirurgicală practică în astfel de situații poate evidenția peritonita meconială, peritonita biliară, peritonita apărută ca o consecință a unei perforații digestive, de altă cauză decât EUN.

4-hemoperitoneul nou-născutului apare în contextul unei nașteri laborioase; se manifestă cu anemie marcată iar radiografia abdominală pe gol și ecografia abdominală relevă epanșament lichidian peritoneal abundent, deplasabil cu schimbarea poziției corpului.

Tratament

În stadiile inițiale ale bolii, tratamentul este conservator. Tratamentul chirurgical se impune în cazul complicațiilor cauzate de necroza peretelui intestinal, când măsurile medicale singure nu mai pot avea succes.

PRINCIPII DE TRATAMENT MEDICAL:

- întreruperea alimentației orale și introducerea unui tub nasogastric pentru decompresia tractului gastrointestinal,
- administrarea intra-venoasă de fluide, coloizi și sânge pentru a menține un debit urinar de 1,5-2 ml/Kg/oră.
- îndepărtarea cateterelor din vena sau artera ombilicală, atunci când aceste catetere există, la primele semne de EUN,
- intubație și ventilație asistată în cazul sepsisului sau distensiei abdominale masive,
- administrarea sistematică de antibiotice active pe gram-pozitivi și gram-negativi, după ce s-au recoltat materiale pentru cultură (sânge, scaun, LCR). Administrarea enterală de antibiotice nu este recomandată pentru că s-a demonstrat că acestea nu influențează evoluția bolii și pot chiar produce leziuni ale mucoasei prin hiperosmolaritatea lor,
- nutriție parenterală care să asigure copilului un aport de 110-150 kcal/kg/zi,
- asigurarea măsurilor de control al infecției prin izolarea și gruparea copiilor cu risc egal în grupuri separate de alți copii, prevenind manifestările epidemice ale EUN,
- monitorizare prin examinarea frecventă a echilibrului acido-bazic, gazelor sanghine, echilibrului electrolitic, statusului coagulării, hemoculturi și radiografii abdominale.

PRINCIPII DE TRATAMENT CHIRURGICAL

Stabilirea indicației chirurgicale: factorul timp joacă rolul principal în reușita tratamentului EUN. În stabilirea oportunității actului chirurgical trebuie avuți în vedere doi factori: starea generală de obicei gravă a pacientului, iar pe de altă parte, puținele simptome atipice pot duce la indecizie și întârziere. Criteriile clinice și paraclinice pe baza cărora se decide intervenția chirurgicală diferă la diferiți autori.

Kosloske a evaluat 10 criterii clinice, radiologice și de laborator pentru indicația chirurgicală și a ajuns la concluzia că sunt indicații valide pentru intervenție doar:

- pneumoperitoneul,
- o paracenteză pozitivă,
- edemul și eritemul peretelui abdominal,
- o masă abdominală fixă,
- una sau mai multe anse dilatate persistente pe radiografii seriate.

În aceeași măsură, deteriorarea clinică, sensibilitatea abdominală, sângerarea intestinală joasă, ascita și trombocitopenia severă nu constituie indicatori siguri pentru intervenția chirurgicală.

Ricketts consideră pneumoperitoneul ca fiind unica indicație absolută pentru chirurgie. Dacă starea pacientului se deteriorează sub suport medical maxim sau survine una din multiplele indicații relative pentru intervenție chirurgicală (eritem al peretelui, o ansă intestinală fixată, gaz portal liber sau acidoză refractară, se efectuează o paracenteză cu scopul de a confirma sau infirma suspiciunea de gangrenă intestinală. O probă pozitivă (mai mult de 0,5 ml de lichid de culoare galben-maronie sau prezența de bacterii la colorația gram) indică existența necrozei intestinale și necesitatea intervenției chirurgicale.

Procedee chirurgicale

- Tratamentul chirurgical standard al EUN cuprinde:
- rezecția tuturor segmentelor necrozate de intestin sau a celor cu perforații;
- prezervarea a cât mai mult din intestinul viabil pentru a preveni dezvoltarea sindromului de intestin scurt;
- prezervarea, în măsura posibilului, a valvulei ileo-cecale;
- exteriorizarea capetelor de intestin viabil fie împreună, fie prin incizii separate; după ce starea copilului se ameliorează se face anastomoza celor două capete printr-o nouă operație.

În cazul nou-născuților cu stare generală instabilă, cântărind mai puțin de 1000g, instituirea unui drenaj peritoneal cu anestezie locală poate constitui o alternativă la intervenția chirurgicală de amploare mai mare. Această tehnică s-a dovedit un adjuvant prețios în resuscitarea preoperatorie a copiilor cu EUN avansată.

Ingrijiri postoperatorii

Se menține suportul ventilator și se administrează nutriție parenterală și antibiotice. Alimentația orală se reia treptat, la aproximativ 7 zile postoperator. La copiii cu ileostomia se pierde capacitatea colonului de a absorbi apa și săruri, această conducând la o pierdere cronică de apă și sare care nu poate fi normalizată până când nu se restabilește continuitatea intestinală. La acești copii survine o întârziere în creștere, reversibilă la închiderea stomei. De aceea, enterostomia la copil se închide repede (dar nu mai curând de 4 săptămâni de la operația inițială).

Complicații postoperatorii:

-precoce: eviscerația, supurația plăgii operatorii, dezunirea anastomozei cu apariția fistulei digestive sau peritonitei, progresia necrozei, ocluzie prin aderențe, complicații pulmonare (pneumonie, pneumotorax, atelectazie).

-tardive: stenoze intestinale, fistule digestive (externe sau interne), sindromul de intestin scurt cu malabsorbție, septicemie sau tromboză datorită cateterelor pentru nutriție parenterală, icter colestatic care poate progresa spre ciroză.

Prognosticul bolii

Numeroase studii arată 50% până la 75% rata supraviețuirii la copii operați. La noi cifra este de 17%!. Cei care au beneficiat doar de tratament medical s-au vindecat în proporție de 80%.

DILATAȚIA CONGENITALĂ A CĂILOR BILIARE (DCB)

Dilatația congenitală a căilor biliare (DCB) denumită și dilatația chistică sau fuziformă a căilor biliare este considerată o anomalie rară. Inițial a fost denumită chist congenital de coledoc. Primul caz a fost raportat în 1852 de către Douglas dar abia în secolul XX s-au precizat criteriile de diagnostic și modalitățile de tratament. Având în vedere rata mare a frecvenței de apariție în unele zone din Asia, în special Japonia, apariția la gemeni și în fratrii, s-a pus problema unei anomalii genetice.

DCB este asociată cu malformația carefurului biliopancreatic, situație ce permite refluxul conținutului căii pancreatice în calea biliară, determinând modificări la nivelul pancreasului, ficatului și tractului biliar.

Etiologia DCB

Dintre numeroasele teorii care ar explica producerea DCB s-au impus două: una care ar explica prezența dilatației prin slăbirea peretelui căii biliare principale și alta prin acțiunea factorilor obstructivi.

În 1969, Babbitt a propus teoria canalului biliopancreatic comun lung, teorie care ar explica DCB prin acțiunea sucului pancreatic refluxat asupra pereților căilor biliare. Astfel s-ar mai putea explica și prezența calculilor și detritusurilor proteice

care ar umple lumenul distal, producând obstrucție. Cert este că s-a constatat prezența și antenatal a DCB când proteazele pancreatice nu acționează încă.

Cealaltă teorie, a obstrucției în calea fluxului biliar, pare să fie verosimilă. În afară studiilor experimentale ce au arătat că ligatura canalului coledoc determină dilatație chistică retrogradă, s-a constatat la toți bolnavii operați pentru DCB malformația obstructivă a ductului comun biliopancreatic. Această malformație a ductului comun biliopancreatic s-ar datora viciului de formare și migrare a mugurelui pancreatic ventral care ulterior determină stenoza la deschiderea căii biliare principale în duoden.

Clasificare

Alonso Lej a clasificat în 1959 chistul congenital de coledoc în 5 tipuri pornind de la aspectul anatomic al leziunilor. În 1999, Myano clasifică dilatația congenitală a căilor biliare în 6 grupe pornind de la prezența sau nu a malformației canalului comun biliopancreatic.

Manifestarea clinică este în funcție de vârsta la care debutează. La nou-născut și sugar simptomele constau în icter, vărsături, scaune decolorate și uneori, prezența unei mase tumorale, palpabile în hipocondrul drept. La copilul mare, simptomatologia este dominată de prezența unei mase tumorale abdominale mari, în hipocondru drept, chiar însoțită de icter. Alteori, la copilul mare, poate fi întâlnită triada clas. c. a. durere, icter, masă tumorală în hipocondrul drept. Se poate însoși această simptomatologie de febră și vărsături.

Diagnosticul este de obicei pus pe prin intermediul mijloacelor de investigație imagistică:

- ecografia abdominală, metodă neinvazivă, relevă prezența formațiunii cu caracter chistic, plasată sub ficat, având dimensiuni uneori impresionante (diametru de 10 cm), însoțită de dilatația căilor biliare intrahepatice.
- colangiopancreatografia endoscopică retrogradă (ERCP)
- colangiografia transhepatică percutanată
- colangiografia intraoperatorie, metodă accesibilă nouă
- colangiopancreatografia prin rezonanță magnetică, singura explorare care în absența colangiografiei ar putea pune în evidență strâmtorarea, dilatarea sau un defect de umplere la nivelul deschiderii în duoden a căii biliare principale.

Tratamentul DCB este chirurgical și constă în rezecția porțiunii dilatate, adesea chistice, a căilor biliare extrahepatice și realizarea unui drenaj biliar prin intermediul unei anse intestinale interpusă.

Excizia completă a dilatației - cel mai frecvent chist congenital de coledoc - este mai ușoară la copilul mic și adesea dificilă dacă există procese inflamatorii de

vecinătate. Odată cu excizia chistului se practică și colecistectomia. Se verifică, apoi, preferabil prin endoscopie, dacă la locul unde se secționează canalul coledoc nu au rămas calculi sau detritusuri. Rezecția se face deasupra locului unde se varsă calea pancreatică fără a lăsa resturi de chist pe loc. Dacă disecția este dificilă în porțiunea distală, se poate practica doar rezecția mucoasei chistului, aceasta pentru a nu leza vena cavă, artera hepatică sau ductul pancreatic.

Reconstrucția căii biliare se face prin hepaticointerostomie pe ansă „în Y” a la Roux (la 60 cm de unghiul Tretz se secționează ansa jejunală, capătul distal se ascensionează până în dreptul hilului hepatic iar capătul proximal se anastomozează terminolateral la piciorul ansei ascensionate). Anastomoza hepaticojejunală poate fi terminoterminală sau terminolaterală iar lungimea ansei „în Y” asigură un mecanism antireflux ferm. Înainte se folosea o valvă antireflux construită pe ansă „în Y” după tehnica lui Raffensperger. O vreme, s-a utilizat și hepaticoduodenostomia pe ansă izolată, cu valvă antireflux.

MALFORMAȚIILE ANORECTALE

Intestinul omului a ajuns la un așa grad de eficiență încât produsul digestiei este reținut și evacuat voluntar într-un loc anume, fie în spatele unei tufe sau într-un closet tapetat cu aur.

Copilul care este incontinent datorită unui defect anatomic crează o îngrijorare aparte familiei și pune probleme deosebite de inserție socială. Ades un astfel de copil este trimis acasă de la școală sau grădiniță pentru că „miroase rău”. Chirurghul care tratează un copil cu malformație anorectală (MAR) își asumă o responsabilitate deosebită. Rezultatele, în această boală se măsoară nu prin supraviețuirea pacientului ci prin rezultate funcționale la distanță.

Din punct de vedere istoric, MAR au generat îngrijorare. Pe o piatră din biblioteca regelui Assurbanipal din Ninive scria: „când o femeie va naște un copil fără anus, toată țara va suferi de nevoi și foamă”. Amusset în 1835 a tratat cu succes un copil suturând intestinul la pielea perineului. Littré a efectuat cu succes o colostomie la un copil în 1713. Prima carte de chirurgie pediatrică scrisă în limba engleză („The Surgical Diseases in Children”), al cărei autor este John Cooper forster, apărută în 1860, a semnalat leziunile „joase” care pot fi rezolvate pe cale perineală și a remarcat că alte feluri de malformații se însoțesc de fistulă și pot fi tratate prin operația Littré.

Succesele lui Ladd și Gross reprezintă o piatră de hotar. Ei propun o clasificare, mulți ani folosită, a MAR și o schemă rezonabilă de tratament. După 1960, Douglas Stephens din Australia a demonstrat importanța chingii puborectale în dezvoltarea continenței.

Începând cu anul 1980, alături de alte malformații, MAR au înregistrat un progres evident în ceea ce privește tehnicile chirurgicale prin studiile lui Alberto Pena și de Vries care, identificând straturi anatomice în zona anorectală și folosind un

abord sagital posterior au determinat modificarea conceptului privind aceste malformații.

Continența normală

Canalul anal este înconjurat de sfinctere (voluntar și involuntar) care permit un grad perfect de control al continenței pentru gaze și materii fecale. Sfincterul intern este prelungirea și îngroșarea straturilor circular intern al peretelui intestinal. El se întinde chiar până în vecinătatea mucoasei intestinului, distal de linia pectinee. Acest mușchi este cel mai important factor în rezistența anorectală la defecație, căci starea lui de tonus normal determină închiderea completă a canalului anal.

Sfincterul intern se relaxează ca răspuns la distensia rectului și inițiază actul defecației. Deși sfincterul intern este o continuare a peretelui rectal, el conține puține celule ganglionare conectate cu fibre colinergice și adrenergice.

Diafragma pelvină care este compusă din întrepătrunderea grupelor musculare, fasciilor și componentelor fibroase în contact cu pelvisul osos, suportă viscerele abdominale și contribuie prin intermediul musculaturii voluntare la deplina continență.

Ridicătorii anali se inseră pe pelvis și transformându-se într-o pilnie înconjură canalul anal și rectul. Chinga puborectală din ridicătorii anali ia contact cu cele mai profunde fibre ale sfincterului intern în special în partea posterioară. Fibrele puborectale alcătuiesc cel mai important component al chingii anorectale și reprezintă elementul esențial în MAR.

Chinga puborectală ia inserție pe pubis, trece pe lângă uretră la bărbați și vagin la femeie, luând contact posterior cu rectul. Mușchiul formează o chingă în jurul rectului, aproape în unghi drept la nivelul joncțiunii anorectale. Este în raport intim cu rectul și în porțiunea inferioară cu cele mai profunde fibre ale sfincterului extern. Mușchiul puborectal poate „aduce” rectul din posterior spre simfiza pubiană sau poate să preseze rectul din lateral, exercitând o forță considerabilă.

Radiologic, marginea posterioară a chingii ridicătorilor corespunde cu o linie trasată din mijlocul pubisului, anterior, până la a cincea vertebră sacrată, posterior. Este linia pubococcigiană (P-C). Limita inferioară a chingii puborectale este cel mai jos punct al ischionului.

Continența este în strânsă legătură cu existența unui arc nervos intact între receptori senzitivi (senzoriali) din canalul anal și musculatura pelvisului, în legătură cu integritatea sistemului nervos central și a nervilor care se termină în musculatura care controlează continența.

Acest mecanism al continenței a fost studiat prin disecție, studii ale presiunii anorectale (cercetarea reflexului inhibitor anorectal), electromanometrie, histochimie.

Embriologia MAR

Și astăzi dezvoltarea sau lipsa dezvoltării intestinului terminal constituie teren de speculații.

Există concepte clasice în embriologie privind dezvoltarea normală sau anormală a acestei regiuni. Un exemplu este legea biogenetică a lui Haeckel conform căreia ontogeneza embrionului este o recapitulare a filogenezei tuturor formelor de viață. Aceasta înseamnă că în timpul dezvoltării, embrionul uman ar trebui să treacă prin toate stadiile dezvoltării care sunt tipice pentru alte specii. Așa s-ar explica termenii precum "cloacă" sau "șanțuri branhiale". Un alt exemplu este conceptul că de fapt malformațiile reprezintă o "înghețare" a stadiilor în dezvoltarea embriologică. De aici rezultă ca anumite descrieri ale dezvoltării normale a unor organe și sisteme reprezintă rezultatul interpretărilor anatomopatologice ale malformațiilor observate și nu rezultatul propriilor observații (teoria rotației intestinale este un exemplu perfect).

Odată cu lucrările lui Tournoux și Retterer de la sfârșitul secolului s-a statuat că dezvoltarea anormală a regiunii anorectale se datorează absenței separării intestinului posterior de sinusul urogenital anterior prin "septul urorectal" ce ar cădea de sus în jos ca o cortină sau ar apare din lateral ca niște creste. Stephens și-a explicat prin această teorie toate malformațiile anorectale.

Studiind morfologia MAR la nou născut, Bill și Johnson și mai târziu S.L. Gans și Friedman au considerat că în cele mai multe forme de MAR fistula se prezintă ca o deschidere ectopică a anusului. Rezultă din aceste observații că de fapt rectul "migreză" în timpul dezvoltării normale dintr-o poziție înaltă spre aria de deschidere normală. Dacă acest proces de migrare este oprit înainte ca anusul să atingă poziția definitivă în această arie a perineului, poate rezulta un canal anal ectopic. Totuși, deși speculația este atractivă, nu s-a evidențiat niciodată această "migrare".

În 1986, van der Lutte modifică teoria migrării "rectale" sau "anale". Studiind embrionii normali și anormali de porc sugerează că există o schimbare a locului unde ia naștere cloaca dorsală.

În 1997, Kluth și Lambrecht prezintă un concept "la zi" privind embriologia MAR. Ei fac precizări în primul rând privind nomenclatura. Termenul "cloacă" este folosit nu numai pentru a descrie o structură tranzitorie la embrionul uman ci și pentru a desemna o anomalie congenitală și un organ normal la păsări. Se ajunge la concluzia falsă că morfologia acestor trei entități este similară, ceea ce nu e cazul. În ciuda numelui, cloaca embrionară este complet diferită morfologic de cloaca din MAR. Întâlnită la fete. Diferența esențială este prezența sau absența din această arie a viitoarei deschideri a anusului. În cloaca embrionară, viitoarea regiune anală este totdeauna prezentă, pe când în cloaca din MAR anusul este totdeauna absent.

Concluziile celor doi autori, în urma studiilor efectuate pe modele animale, folosind microscopia electronică cu scanner ce permite observarea tridimensională a structurilor, ar indica cu claritate că subdivizarea cloacei nu este rezultatul procesului

de fuziune a creștelor din pereții laterali ai cloacei. În opinia lor, acest proces al septării a fost supraestimat în trecut.

Dezvoltarea normală a intestinului depinde în primul rând de formarea normală a membranei cloacale. La toți embrionii umani s-a putut identifica regiunea viitorului orificiu anal în partea dorsală a membranei cloacale, aproape de "șanțul cozii". În cazurile cu dezvoltare anormală membrana cloacală dorsală lipsește. Ea este o structură esențială pentru stabilirea și dezvoltarea ulterioară a orificiului anal și a rectului.

Se consideră că, cloaca anormală găsită la animalele de experiență nu constituie o parte a spectrului normal al dezvoltării cloacei de la embrionii normali. Aceasta înseamnă că cloaca embrionului normal nu ar fi înfîlțită la cazurile de MAR. Cu atât mai mult, termenul "persistența cloacei" pentru anomaliile de la rasa umană este impropriu.

Incidența MAR

Variază între 1/4000 și 1/5000 de noi născuți vii. În general, rata băieți / fete variază între 1,4/1 și 1,6/1.

Determinarea cu claritate a incidenței anomaliilor luate individual după forma este mai puțin realizabilă căci s-au utilizat multiple clasificări și este dificil să se facă o comparație între diversele serii publicate.

Clasificarea MAR

Stabilirea și dezvoltarea unui sistem uniform de clasificare al MAR ar fi un imens beneficiu în stabilirea planului terapeutic și ar influența previziunile prognostice ale fiecărei leziuni în parte.

Prima clasificare a MAR au făcut-o în 1934 Ladd și Gross. Acestei clasificări în patru tipuri i s-au adus modificări, în special după cercetările lui Stephens.

Prima tentativă de a realiza un sistem uniform de clasificare a apărut în 1970, după întâlnirea chirurgilor pediatri ce a avut loc în Melbourne, Australia. Acest sistem a clasificat cazurile în: joase, intermediare și înalte. A fost folosită în clasificarea a 1166 de cazuri raportate de membrii secțiunii de chirurgie a Academiei Americane a Pediatriilor (A.A.P.).

Următorul sistem de clasificare a fost propus în 1984 în urma unui workshop privind MAR. Din nou și în această clasificare leziunile au fost separate în leziuni la fete, leziuni la băieți și leziuni rare. S-au evidențiat 10 leziuni la fete și 7 la băieți. Vezi planșa, tabel 1.

O clasificare recentă a fost propusă de PENA. Leziunile au fost grupate în funcție de sex și de necesitatea sau nu a efectuării colostomiei ca manieră de tratament. Vezi planșa, tabel 2.

Orice sistem de clasificare este folosit, trebuie știut că ceva despre incidența diverselor tipuri de leziuni. Folosind clasificarea "Wingspread", Holschneider a găsit

la cei 536 de copii cu MAR 47% forme joase, 14% intermediare, 36% înalte și 1% malformații ale cloacei.

Prezența fistulei între rect și tractul urinar la băieți a fost întâlnită la 87% din leziunile înalte. În mod similar, 79% din formele înalte sau intermediare la fete au fistulă între rect și tractul genitourinar.

Leziunile joase la băieți se prezintă fie ca stenoză sau anus acoperit (35%) fie cu o comunicare printr-un traect fistulos între rect și pielea perineului (58%).

Leziunile joase la femei au fistule identificabile în peste 90% din cazuri.

Folosind această clasificare, Pena a raportat recent o serie de 792 de pacienți în care :

- 57% din băieți au avut fistulă rectouretrală;
- 16% au avut fistulă rectovezicală;
- 19% au avut fie atrezie rectală, fie fistulă rectoperineală sau nu au avut fistulă.

Privind fetele din această serie :

- 42% au avut malformații de cloacă;
- 34% fistulă rectovestibulară;
- 3% fistulă rectovaginală.

Acest fapt sugerează că fistula rectovaginală este mai rară decât s-a crezut. Este posibil ca multe cazuri considerate anterior fistule rectovaginale să fi fost de fapt malformații ale cloacei.

Anomalii asociate MAR

Anomalii ale altor organe și sisteme fără legătură cu leziunile de bază ale MAR apar în 85% din cazuri. Cele mai frecvente anomalii asociate sunt cele ale tractului urinar. Acestea constau în: rinichi ectopic pelvin, hidronefroza, megaureter, atrezie ureterală, agenezie renală unilaterală, rinichi multichistic, duplicitate ureterală, ectopie renală încrucișată cu fuziune renală. Pe serii largi de cazuri, asocierea MAR cu leziuni ale tractului urinar superior sunt întâlnite în 20%-54% din cazuri. Pacienții cu malformații ale cloacei sau fistulă rectovezicală au pînă la 90% șansa unei asocieri cu malformații genitourinare. De aceea investigațiile urologice sunt obligatorii în MAR înalte. Aceste explorări reprezintă o prioritate maximă la fel ca și instituirea colostomiei. În cazurile cu leziuni joase, evaluarea urologică poate fi amînată și efectuată "la rece".

Foarte frecvent MAR se asociază cu leziuni ale sacului și coloanei vertebrale. Mai mult, Ashcraft consideră malformațiile sacului ca cele mai frecvente în MAR. Pot lipsi una sau mai multe vertebre sacrate. Dacă lipsește o vertebra se pare că nu există o implicare prognostică importantă, în schimb dacă lipsesc mai mult de

două vertebre, acest lucru reprezintă un semn prognostic rău, influențînd continența fecală și urinară.

Alte anomalii sacrate, insuficient individualizate, greu de recunoscut se referă la prezența unor hemivertebre, sacru asimetric, sacru scurt, sacru proeminând posterior, hemisacru. Acest ultim defect se asociază cu un control sfincterian precar.

Se asociază și cu anomalii ale coloanei vertebrale. Anomaliile spinale înalte (hemivertebre) pot fi implicate în controlul sfincterian dar datele nu sunt bine cunoscute. În plus, malformații ale coloanei se pot asocia și cu leziuni ale măduvei. Poate rezulta o dezvoltare anormală a tubului neural pe linia mediană, la locul defectului măduva putînd fi aderentă și sub tensiune (tethered cord). Anomaliile măduvei spinării includ un con medular etalat, un filum terminale îngroșat cu țesut gras, un lipom în această zonă. Nu s-au găsit corelații directe între formele de MAR înalte sau joase și malformațiile măduvei dar este clar că bolnavii cu MAR trebuie cercetați pentru depistarea acestor malformații, prin CT și RMN.

Diagnosticul MAR

A. clinic :

Absența orificiului anal trebuie observată din sala de nașteri. Diagnosticul unei malformații supra, trans sau infralevatoriene poate fi pus printr-un examen fizic al perineului. Copilul trebuie menținut în poziție ginecologică și examinarea se face cu lumină adecvată. Se pot folosi ca instrumente stiletul butonat, sonda canelată, o pensă.

La băieți se cercetează amprenta orificiului anal, se merge anterior spre baza penisului pentru a evidenția un traect fistulos. Se cercetează defectele cutanate, stigmatetele (bucket handle), căutînd un eventual traect filiform care să conducă spre rect.

La băieți diagnosticul fistulei perineale poate fi extrem de dificil în primele 24 de ore de viață. Examinarea trebuie repetată de cîteva ori pentru că fistula poate fi obturată la început de detritusuri și mai apoi meconiul să destîncă fistula, producînd "perle tegumentare" și ulterior să apară picături de meconiu ce nu erau prezente inițial.

La fete se cercetează eventuala deschidere anormală la perineu sau în vestibul a căii digestive. Adesea este necesară depărtarea labiilor cu un mic speculum nazal sau o pensă hemostatică. Când deschiderea anormală a fost găsită, se poate explora cu stiletul butonat sau cu un cateter pînă se obține meconiu.

La fete fistula trebuie diferențiată cloaca de fistula rectovaginală înaltă observînd uretra. În cazul cloacei există un singur orificiu de deschidere la perineu iar cateterizarea aduce și meconiu și urină. Există de obicei un singur orificiu mărit de volum chiar deasupra singurului orificiu perineal. Dacă există o uretră net diferențiată, plasată în poziție normală și un vagin care conține meconiu, copilul are o fistulă rectovaginală și nu o cloacă.

Examinarea perineului aduce date privind inervația și dezvoltarea musculaturii. O amprentă anală profundă cu un răspuns viguros la manevra de excitare a perineului sugerează o inervație normală. Con tracția ridicăto rilor anali trage amprenta anusului înainte iar excitația circumferențială a amprentei anale determină reacția fibrelor superficiale ale sfincterului extern. Inervația deficitară a zonei este trădată de tulburări micționale ("dribling") sau glob vezical.

O masă tumorală plasată în perineul posterior spre sacru poate fi un lipomi el-meningocel cu deformații sacrate severe.

Dezvoltarea insuficientă a micilor labii, ambiguitatea organelor genitale externe, testicul necoborât pot fi martorii unei MAR înalte.

Examenul clinic se completează prin cercetarea permeabilității căii digestive superioare palparea abdomenului pentru rinichi și vezică.

B. radiologic :

Examenul radiologic își propune trei directive :

- Precizarea tipului anatomic al malformației și definirea raporturilor exacte ale pungii rectale cu chinga ridicăto rilor anali și cu restul perineului;
- Evidențierea unei fistule urinare, vaginale sau perineale;
- Prezența malformațiilor asociate.

Mijloacele de explorare sunt :

1. radiografia abdominală pe gol (invertografia) se realizează după tehnica clasică descrisă de Wangenstein și Rice :

- se face după un interval de mai multe ore de la naștere, atunci cînd aerul intestinal atinge rectul.
- Se plasează un reper opac la locul presupus al anusului.
- Copilul este plasat cu capul în jos, poziția fiind menținută trei minute, pentru a permite aerului să muleze fundul de sac rectal.
- Se face radiografia, strict în incidența de profil, ischioanele și oasele pubiene trebuind să se suprapună perfect, avînd ca reper central marele trohanter.

Tehnica clasică a suferit o serie de modificări :

- Momentul realizării clișeului este de 24-36 de ore de la naștere;
- Se fac mai multe clișee pentru că chinga ridicăto rilor acționează în funcție de plînsul copilului și face ca fundul de sac să-și modifice poziția;
- Coapsele sunt flectate pe bazin pe de o parte pentru a facilita progresia aerului în micul bazin și pe de altă parte pentru a evita suprapunerea radiologică a ischioanelor cu partea superioară a femurului de ambele părți.

Clișeele permit precizarea poziției fundului de sac rectal în raport cu chinga ridicăto rilor anali și cu perineul, prin reperele STEPHENS și CREMIN :

- *Linia pubococcigiană a lui STEPHENS (PC line)* corespunde planului de inserție pelvină a ridicăto rilor. Ea se tratează din punctul P situat în centrul

osului pubian (în formă de bumerang) la punctul C definit ca joncțiunea sacrococcigiană. Este vorba de fapt de marginea inferioară a celei de-a cincea vertebre sacrate, coccisul nefiind osificat la naștere. PC line întretaie ischioanele la unirea 1/3 superioare cu 2/3 inferioare. Dacă există o malformație sacrată importantă, împiedicînd identificarea celei de-a cincea vertebre sacrate, linia se trage din punctul P anterior pînă în punctul situat la unirea ¼ superioare cu ¾ inferioare a ischionului. Această linie trece prin colul vezical și prin orificiul extern al colului uterin la fete.

• *Linia lui CREMIN* este paralelă cu PC line, fiind trasată la mijlocul distanței dintre aceasta și punctul inferior al ischionului (punctul I al lui Stephens). Corespunde inserției rectale a chingii puborectale.

STEPHENS a propus punctul A, situat pe prelungirea inferioară a liniei PI, la o distanță egală cu distanța PI. Se constată pe rx de profil realizate la copii normali că acest punct A se proiectează deasupra reperului cutanat al anusului, corespunzînd proiecției liniei pectinee.

Proiecția acestor repere pe rx de profil permite precizarea tipului malformației :

- În formele înalte, fundul de sac se proiectează deasupra liniei PC. Poziția sa nu este niciodată modificată de contractura ridicăto rilor;
- În formele joase, fundul de sac se proiectează sub linia lui CREMIN;
- Cînd fundul de sac se proiectează între liniile PC și CREMIN este vorba de o formă intermediară.

În ultimile două forme, proiecția fundului de sac este variabilă în funcție de gradul contracției ridicăto rilor, ceea ce justifică realizarea mai multor clișee.

Oricare ar fi tipul malformației, punctul A trebuie reperat căci el marchează nivelul liniei pectinee, dar în mod egal permite evaluarea poziției normale a anusului într-un plan anteroposterior.

Reperajul cutanat al poziției presupuse a anusului nu este ușor, preferîndu-se un lanț de mici repere.

Există piedici în interpretarea unei invertografii :

• Din rațiuni tehnice : rx este făcută prea devreme după naștere și aerul intestinal nu mulează fundul de sac rectal sau meconiul este impactat în fundul de sac și nu lasă aerul să intre. În aceste situații, diagnosticul de MAR înaltă este abuziv;

• Din rațiuni ce țin de copil : o fistulă urinară poate antrena o evacuare a aerului intestinal și fundul de sac nu poate fi corect poziționat. De asemenea un vagin plin cu aer prin intermediul unei fistule poate sugera fundul de sac al unei malformații joase.

• Erorile legate de contractiile ridicăto rilor se rezolvă prin mai multe clișee sau prin examen echografic.

2. examen radiologic cu substanță de contrast : se utilizează pentru :

- cercetarea unei fistule, ce se face fie prin injectarea de produs rx-opac în fistulă dacă există un orificiu perineal, fie prin cistografie retrogradă ce ar putea arăta o fistulă urinară. Trebuie realizate clișee de profil cu umplere vezicală pentru a evidenția o fistulă rectovezicală și clișee micționale pentru fistula rectouretrală sau reflux asociat.

- Opacifierea fundului de sac rectal, prin puncție cu un ac fin. Se injectează substanță de contrast hidrosolubilă evidențiind profunzimea fundului de sac.

- Realizarea urografiei intravenoase, ce poate evidenția anomalii ale aparatului urinar superior asociate.

Tot în cadrul examenului radiologic intră și radiografia de schelet sau / și rahis, ce poate releva o coloană sacrată anormală, cu valoare prognostică. O anomalie la nivel S4-S5 asigură o inervație normală a vezicii și ridicătorilor, pe când o anomalie la nivel S1-S2 se asociază întotdeauna cu tulburări neurologice severe și insuficiență de dezvoltare a ridicătorilor.

C. examenul echografic :

S-a impus în practica de zi cu zi de la mijlocul anilor 80. Se realizează o ecografie a perineului cu copilul în decubit dorsal și membrele inferioare în abducție, cu secțiuni transversale și longitudinale ce permit identificarea fundului de sac și măsurarea distanței până la planul cutanat al perineului. După Schuster, o distanță mai mare de 2,5 cm trădează o MAR înaltă.

Se poate realiza și ecografie abdominală și pelvină ce pune în evidență malformațiile asociate.

D. tomografia computerizată poate evidenția în plus malformațiile vertebrale complexe și prezența unui teratom presacrat.

Tratamentul malformațiilor anorectale

S-au descris multe tehnici chirurgicale. Multe dintre acestea încearcă să conserve chinga puborectală. Este principiul promovat de Stephens ce consideră chinga ca fiind cheia ce asigură păstrarea continenței.

Pentru a evita lezarea nervilor sau altor structuri din pelvis, alți autori au sugerat disecția anorectală interesând intestinul din această zonă. Mollard a imaginat un abord perineal anterior care țintește în primul rând fistula rectouretrală. S-au imaginat diferite tipuri de anoplastii pentru a împiedica producerea prolapsului mucos ulterior.

Există dispute privind adepții abordării posterioare a complexului malformativ anorectal și adversarii acestei idei. Stephens a încercat să reconcilieze cele două

curente, recunoscând avantajele expunerii planurilor pe care-l dă abordul posterior și posibilitatea plasării rectului în limitele sfincterului extern și al complexului muscular, deși este un opozant al secțiunii complete a structurilor musculare ce ar fi astfel afectate.

Abordul perineal posterior

Toate malformațiile anorectale pot fi corectate prin acest abord. Mărimea inciziei se schimbă în funcție de specificul defectului. Pacientul este plasat în decubitus ventral cu pelvisul ridicat. Un stimulator electric este strict necesar pentru a identifica contracțiile musculare în timpul operației, ca un ghid ce orientează strict abordul median, lăsând de-o parte și de alta a liniei mediane o cantitate egală de mușchi. Noi nu folosim stimulatorul electric și știm că am părăsit linia mediană când o cantitate mică de țesut adipos herniază în plagă. Incizia pornește de obicei de la vârful sacului spre centrul sfincterului extern. În cazul copiilor cu cloacă, incizia trece de singurul orificiu perineal și despică în două sfincterul extern. În situația defectelor joase, incizia e de dimensiuni mai mici și se practică o anoplastie minimă. Rațiunea acestui abord este că nici o structură nervoasă sau vasculară nu încrucișează linia mediană, obținându-se o expunere excelentă a planurilor fără atingerea structurilor importante. Cu acest abord, musculatura striată nu este în realitate divizată ci doar separată iar deferentele, structura prostatei și vasele seminale sunt respectate. Relația anatomică a rectului cu aceste structuri este complexă. Separarea rectului de structurile urogenitale este partea cea mai grea a acestui procedeu. Toate manevrele trebuie făcute la vedere, orice manevră oarbă predispunând la distrugerile tisulare grave. Atunci când se practică coborîrea unui rect mult dilatat, pentru a preîntîmpina eventuala discrepanță între intestinul voluminos și defileul strîmt prin care este coborît, se practică plastia de reducere a peretelui rectal excizînd un lambou posterior.

Tratamentul chirurgical al diferitelor anomalii la baieti

*Malformațiile joase se tratează prin anoplastie.

*Malformațiile înalte :

1. fistula rectouretrală :

- se introduce un cateter Foley pe uretră. În 25% din cazuri cateterul intră în rect. Atunci fie se introduce cateterul în vezică cu un ghid fie se introduce intraoperator în uretră.
- Se separă fibrele complexului muscular (sfincter extern și ridicători) strict pe linia mediană, anterior și posterior de amprenta anală. Ridicătorii anali se găsesc în prelungirea inciziei. Cu cît o malformație este mai înaltă cu atît ridicătorii sunt

mai profunzi. Când se secționează și ridicătorii se vede rectul. Dacă există fistulă rectobulbară, rectul va proemina în plagă. Dacă fistula este rectoprostatică rectul abia va fi observat și dacă este fistulă rectovezicală este necesar abord abdominal.

- Se secționează rectul pe linia mediană pînă la fistulă. Deoarece nu există plan de separare a rectului de uretră, la 1 cm deasupra fistulei se pun repere și, în plan inițial submucos apoi complet, se separă peretele anterior al rectului de uretră, urmînd apoi o completă disecție perirectală și separare a acestuia. Disecția este mai dificilă dacă există fistulă prostatică, existînd riscul lezării vascularizației rectului. Dacă disecția e completă aportul vascular al rectului rămîne bun.
- Se închide fistula.
- Se evaluează apoi dimensiunile rectului. Dacă puna rectală e mare se modelează la un diametru ce permite o coborîre ușoară, excizînd o porțiune din peretele posterior. Închiderea rectului se face în două planuri.
- Se reconstruiește nodulul fibros al perineului și se suturează bordul anterior al sfîcterului extern secționat.
- Rectul se plasează în fața ridicătorilor anali, în centrul complexului muscular. Apoi marginile posterioare ale complexului muscular se apropie pe linia mediană.
- Se practică anoplastie cu lambouri cutanate perineale.

2. fistula între rect și colul vezical (sau rectovezicală)

- se prepară bolnavul pentru abord dublu perineal și abdominal, toată partea de jos a corpului copilului fiind pregătită steril.
- Inițial se face abordul perineal posterior, structurile musculare fiind secționate pe linia mediană. Se expune uretra și un cateter mai gros din material plastic este trecut prin complexul muscular pe locul unde va fi plasat rectul. Mărirea tubului va fi astfel aleasă încît să fie egală cu mărirea spațiului prin care se va face coborîrea.
- Se trece la abordul abdominal. Se mobilizează rectosigmoidul. Fistula între rect și colul vezical este de obicei localizată la 2 cm subperitoneal. Disecția pelvisului va fi minimă și va evita lezarea ductelor deferente. Rectul este separat de colul vezical și fistula se închide cu fire nerezorabile.
- Se reperează tubul de plastic băgat în timpul abordului perineal și se coboară rectul modelat dacă este nevoie de-a lungul traectului. Sunt situații cînd pentru mobilizarea rectului, pentru ca acesta să ajungă la perineu este necesar a se ligatura artera mezenterică inferioară.
- Se face anoplastie.

3. agenezia rectală fără fistulă

- În aceste cazuri, rectul terminat orb se localizează la nivelul uretrei bulbare.
- Se fac aceleași gesturi ca pentru tratamentul fistulei rectouretrale.
- Rectul trebuie separat cu mare atenție de uretră căci ambele structuri au un perete comun chiar dacă nu există fistulă.

Tratamentul chirurgical al diverselor anomalii la fete

1. fistula perineală se tratează prin anoplastie.

1. fistula vestibulară :

Complexitatea acestui defect este ades nerecunoscută.

- Se trec mai multe fire 5-0 la joncțiunea cutaneomucoasă a fistulei.
- Incizie ca pentru PSARP, înconjurînd în rachetă fistula și continuată în vestibul.
- Se disecă rectul. Cea mai delicată parte a operației este disecția peretelui anterior rectal de vagin, căci au perete comun. Trebuie creați doi pereți dintr-unul singur. Disecția se continuă cranial pînă se evidențiază peretele normal al rectului, respectiv al vaginului.
- Se reface nodulul fibros al perineului. Se închide circumferința anterioară a complexului muscular, se coboară rectul și se pune pe circumferința suturată și se închide apoi circumferința posterioară a complexului muscular în spatele rectului.
- Se practică anoplastie.

2. fistula vaginală :

- Este un defect rar și necesită incizii mai lungă.
- Cu cît localizarea fistulei este mai înaltă, cu atît peretele comun al rectului și vaginului este mai scurt.
- Se fac aceleași gesturi ca la fistula rectovestibulară cu excepția disecției circumferențiale a rectului pentru a obține o lungime adecvată a ansei.

3. persistența cloacei :

Tratamentul acestui grup de malformații reprezintă cea mai grea încercare de tehnică chirurgicală din chirurgia pediatrică. Scopul acestei intervenții este de a separa rectul de vagin și altele vaginul de uretră. Ambele structuri, vaginul și rectul, trebuie mobilizate pentru a ajunge la perineu. Canalul comun (vechiul sinus urogenital) va deveni uretră; vaginul este plasat imediat în spatele uretrei; rectul este plasat posterior în mijlocul complexului muscular.

- Se face o incizie mediană longitudinală de la sacrum pînă la singurul orificiu perineal.
- Complexul muscular este secționat pe linia mediană. În fața ridicătorilor se pot găsi structuri viscerele (fuziunea rectului cu vaginul).
- Se deschide rectul, apoi vaginul și se continuă incizia cutanată spre orificiul perineal pentru a expune leziunea.
- La fel ca la fistula rectovaginală se desparte peretele comun al vaginului și rectului pînă cînd se individualizează câte un perete. Separarea rectului de vagin este meticuloasă dar este mai simplă decît separarea vaginului de tractul urinar (aceste

două structuri sunt mai puțin elastice decât rectul și peretele lor comun este subțire)

- Separarea uretrovaginală se face după aceleași principii ca și cealaltă, cu fire de tracțiune 6-0 ale mucoasei vaginale, ce facilitează disecția. Disecția prea zeloasă devascularizează vaginul și lezează uretra. Este destul 2-3 cm de perete vaginal. Dacă nu se obține o lungime suficientă a vaginului care să permită coborîrea la perineu se recurge la vaginoplastie. Sunt posibile trei modalități de creștere a lungimii vaginului : cu grefă pediculată de intestin subțire, cu lambou din domul vezical și cu lambouri de piele din perineu sau din mucoasa labială.
- Uretra se construiește pe un cateter Foley în două straturi, cu fire separate nerezorbabile 5-0.
- Vaginul se coboară imediat în spatele uretrei. Dacă peretele anterior al vaginului nu este de calitate bună, pentru a preveni fistula uretrovaginală se poate rota cu 90° și se poate aduce anterior perete vaginal lateral.
- Se reconstruiește nodulul fibros al perineului, apoi rectul se fixează la perineu.

Îngrijiri postoperatorii :

- Tratament cu antibiotice 10 zile;
- Sonda Foley se menține 8 zile (pentru cloacă 14 zile).
- După 2 săptămâni se încep dilatațiile care se mențin până se obține mărimea canalului anal corespunzătoare vârstei, adică la 6 luni-Hegar 13, la 1 an- Hegar 14, la 3 ani-Hegar 14.
- Se închide colostomia, de obicei la 2-3 luni postoperator.

EXTROFIA CLOACALĂ

Extrofia cloacală, denumită și fisura vezico-intestinală, cloacă ectopică, ectopie viscerală, extrofia de vezică complicată sau fisura peretelui abdominal reprezintă cea mai severă formă de defect al peretelui anterior al abdomenului.

Boala a fost descrisă de Littre în 1709 iar primul caz operat cu succes, în care s-a făcut o reconstrucție, a fost raportat în 1960 de către Rickham. Mult timp, s-a considerat că pacienții cu această malformație complexă ar fi sortiți decesului iar tratamentul, nejustificat. Dar Rickham spunea: „...În următorii ani, chirurgii pediatri vor stăpâni această problemă. Trebuie reconsiderată părerea că acești copii nu vor fi utili societății și ar fi mai bine să fie lăsați să moară”. În anii 80, s-a raportat o rată a supraviețuirii după tratament de 83%.

Embriogeneza

Extrofia cloacală este considerată o manifestare a unei embriogeneze anormale și nu o oprire în dezvoltare, căci embrionul uman nu trece în dezvoltarea sa printr-un

stadiu de extrofie. În mod normal, în perioada 2-3 săptămâni de viață intra-uterină, membrana cloacală desparte cavitatea celomică de spațiul amniotic, fiind plasată pe linia mediană, în vecinătatea cozii, caudal de șanțul primitiv, într-o arie cu ectoderm și endoderm, fără mezoderm. În săptămâna a 4-a, odată cu creșterea embrionului și alungirea porțiunii caudale, membrana cloacală formează peretele anterior al sinusului uro-genital, la baza alantoidel. Tuberculi genitali migrează inițial cranial și lateral de membrana cloacală pentru a fuziona apoi, pe linia mediană, alungind distanța dintre ombilic și membrana cloacală, permițând dezvoltarea unui perete infraabdominal intact. În același timp, septul uro-rectal se dezvoltă medial și caudal, atingând perineul primitiv (membrana cloacală) și separând calea uro-genitală de cea digestivă.

Există două teorii care ar explica embriogeneza anormală a extrofiei cloacale:

-teoria „deplasării caudale” care atribuie întreg spectrul malformativ (epispadias, extrofie de vezică) tulburărilor în deplasarea tuberculelor genitali, care nu ar mai fuziona corect. Dacă deplasarea și lipsa fuziunii se face până la locul unde septul uro-rectal întâlnește membrana cloacală, ar rezulta epispadiasul. Dacă deplasarea se face și mai caudal rezultă și extrofia de vezică și chiar extrofia cloacală.

-teoria „defectului în pană” datorat unei membrane cloacale întinse care s-ar rupe și ar permite apariția defectelor. Teoria aceasta este susținută de studii experimentale care au evidențiat, la embrionii de pui, că implantarea unui grefon din material plastic în aria membranei cloacale determină efect de „pană” în dezvoltare, rezultând grade variate de tulburări în dezvoltarea regiunii infraombilicale.

A fost descrisă și o cloacă „acoperită” în care se întâlnesc leziunile din extrofia cloacală, dar la pacienți cu peretele anterior al abdomenului intact. Embriologic, această anomalie se explică printr-un defect de mezodermizare, în care mezodermul invadează complet sau parțial o arie în care s-a produs, deja, extrofia viscerelor prin efectul de „pană”, în embriogeneza. În funcție de gradul mezodermizării poate apare fisura vezicală superioară în care numai porțiunea apicală a vezicii este extrofiată, însoțind o uretră și un penis normale.

Incidența

Extrofia cloacală reprezintă forma cea mai gravă a unui întreg spectru de boli, de la epispadias, extrofia de vezică și mai departe. Apare cu o frecvență de 1 la 30.000 de nou-născuți și însumează 60% din spectrul anomaliilor (genitale, urinare, digestive). Dacă pentru extrofia de vezică există o predominanță a sexului masculin de 2,3/1, extrofia cloacală apare cu aceeași frecvență la ambele sexe.

Anomalii asociate

Înafara anomaliilor care clasic apar și definesc extrofia cloacală, în 85% din cazuri se găsesc și alte anomalii după cum urmează:

-anomalii urinare, frecvente (40-60%) și constau în rinichi în potcoavă, hidronefroză, atrezie uretrală, agenezie renală unilaterală, rinichi multichistic, duplicații uretrale, ectopii sau fuziuni renale.

-anomalii vertebrale (meningocel, mielomeningocel, lipomeningocel) și care determină mielodisplazie, se întâlnesc și ele cu o frecvență ridicată (30-40%). Alte anomalii ale SNC sunt mai puțin frecvente. Supraviețuitorii au un intelect normal.

-anomalii gastro-intestinale constau în mal rotații, atrezie duodenală, duplicații, diverticul Meckel, absența apendicelui sau apendice dublu. Trebuie cunoscută posibilitatea unui intestin subțire proximal scurt și trebuie luate toate măsurile pentru conservarea lungimii sale, având în vedere apariția unui sindrom de intestin scurt, după tratament.

-anomalii ale membrilor inferioare, picior strâmb, luxație de șold, agenezii.

Aspectul clinic

Complexul de anomalii constă într-un omfalocel, plasat în partea superioară și două hemivezici care în mijloc delimitează o zonă de mucoasă intestinală, în partea inferioară. Porțiunea de intestin ce proiemină între cele două hemivezici reprezintă aria ileo-cecală. Se descriu patru orificii: cel superior reprezintă orificiul prin care se deschide lumenul intestinal proximal (poate exista un prolaps asemănător unei trompe de elefant), cel inferior reprezintă locul de unde pornește intestinul distal ce, invariabil, se va termina orb, asociat cu absența orificiului anal. Celelalte două orificii sunt laterale și reprezintă orificii ale lumenului apendicular.

Organele genitale ale copiilor cu extrofia cloacală sunt întotdeauna malformate. La băieți, testiculii sunt necoborâți, penisul este bifid, placat pe pubis, scrotul poate fi absent. La fete, clitorisul este bifid (sau absent), vaginul este dublu (sau poate lipsi), uterul este bifid sau dublu.

Evaluarea complexului lezional se face printr-un examen amănunțit, probe de laborator și explorări imagistice. La scurt timp după naștere, fără nici o altă contraindicație, se va începe tratamentul chirurgical. Este necesară o strategie clară de tratament și cazurile vor fi rezolvate de echipe chirurgicale cu experiență.

Evaluarea preoperatorie se va adresa tractului urinar superior, SNC, anomaliilor musculo-scheletale și aparatului genital.

-examele de laborator se referă la probe de sânge și determinarea electroliților, glucozei, urăei, creatininei, calciului, hemogramei și probelor hepatice. Toți copiii vor avea determinat cariotipul.

Majoritatea băieților cu extrofie cloacală, din păcate, nu pot beneficia de reconstrucție în direcția sexului masculin, datorită condițiilor anatomice, și vor fi „construiți” în direcția sexului feminin.

-explorări imagistice: radiografii (întreg scheletul), ecografie, urografie.

Tratamentul extrofiei cloacale va fi făcut de către o echipă complexă - chirurg pediatru, ortoped pediatru, neurochirurg, neonatolog - cu experiență, după un plan terapeutic bine stabilit de la început. Echipa poate coopta și personal ajutător (surori, psihiatru) și va face apel la cooperarea familiei, al cărui aport în tratament nu trebuie, totuși, supraestimat. Tratamentul va fi chirurgical și va fi practicat în unul sau mai multe momente operatorii. Corecția într-un singur timp operator este ideală. Acest fapt depinde de pacient (stare generală, alte malformații) și de experiența echipei operatorii (un diagnostic antenatal precis poate orienta mama să nască într-un centru medical ce dispune și de chirurși pediatri cu experiență).

Închiderea omfalocelului este indicată la vârsta de 48-72 ore datorită relativei elasticități a scheletului neonatal ce ar permite și apropierea oaselor pubisului. Se practică incizii cranial pentru a permite integrarea anșelor în abdomen și la nevoie, se apelează la plase de material sintetic (SILASTIC), pentru a asigura etanșitatea peretelui anterior al abdomenului.

Corecția defectelor intestinului. Scopul principal este păstrarea unui segment intestinal cât mai lung posibil. Se va anastomoza ileonul terminal cu porțiunea de colon care se termină orb în pelvis și capătul acestuia va fi scos în colostomie la nivelul peretelui anterolateral al abdomenului. Numeroase studii au demonstrat superioritatea colostomiei în dauna unei ileostomii la locul unde ileonul se termină în placa extrofiei. Este de preferat să se păstreze apendicele în perspectiva folosirii sale drept cale de derivație a urinii și să se păstreze colonul duplicat pentru a fi utilizat ca anșă izoperistaltică sau antiperistaltică în tratamentul sindromului de intestin scurt sau pentru reconstrucția vezicii urinare (colocistoplastie de lărgire). La vârsta de un an se va lua decizia: dacă pacientul rămâne în colostomie definitivă sau se va practica o coborâre abdomino-perineală. Este greu de obținut o continență mulțumitoare datorită situației anatomice speciale (musculatura perineului este slab dezvoltată). Rezultatele intervențiilor de coborâre abdomino-perineală (fie tehnica clasică- Stephens fie tehnica modernă- Pena) sunt mediocre.

Reconstrucția tractului urinar. După separarea plăcii intestinale dintre cele două hemivezici se tentează reconstrucția vezicii. Se apropie pe linia mediană peretele posterior al celor două hemivezici, apoi pereții anteriori, construindu-se o vezică, de obicei de volum foarte mic. Vezica reconstruită se va deschide la perineu - vezicostomie perineală. Intervenția, efectuată în perioada neo-natală are șanse de reușită în 10-30% din cazuri și pentru că oasele bazinului sunt elastice și permit, prin intermediul a două osteotomii iliace posterioare, apropierea ramurilor depărtate ale pubisului. Vezica, astfel reconstruită, va fi plasată în micul bazin, îndărătul pubisului refăcut. Dacă reconstrucția în perioada neo-natală reușește copilul va fi reoperat la vârsta de 2-3 ani când se va corecta epispadiasul după tehnica Young-Dees-Leadbetter și când se speră realizarea unei continențe urinare. Dacă situația nu

permite astfel obținerea unei continențe vezicale, se apelează la cistoplastie de largire cu „patch” colic (sau ileon sau stomac) și derivații externe continenți (prin intermediul apendicelui – Mitrofanoff - sau ileonului sau colonului). Nu există experiență privind realizarea continenței vezicale cu ajutorul sfincterului artificial. Alteori, orice tentativă de reconstrucție vezicală eșuează și atunci este necesară extirparea plăcii vezicale și ureterosigmoidostomie, cu mecanism antireflux, într-o ansă colică scoasă la perete. Se apreciază că intervenția de deschidere a ureterelor direct în colon (Coffey) este depășită.

Reconstrucția aparatului genital. Situația ideală este cea în care anatomia locală permite o reconstrucție a epispadiasului după tehnica Young-Dees. Din păcate această situație este foarte rară. Frecvent, pacienții de sex masculin nu au corpi cavernoși și celelalte structuri ale falusului care să permită o reconstrucție adecvată și atunci, de comun acord cu familia, sunt declarați de sex feminin și li se practică orhiectomie (cu ocazia primei intervenții la naștere) și vor fi crescuți în direcția sexului feminin. Structurile genitale vor fi păstrate pentru a se construi un clitoris, hemiscroturile vor fi viitoarele labii, iar la o vârstă mare (12 ani) se va face vaginoplastie. La sexul feminin, clitorisul bifid și labiile mari permit o reconstrucție mai bună. Vaginul dublu sau atrezia unui vagin vor fi rezolvate la vârsta pubertății.

Rezultatele tratamentului extrofiei cloacale, în ciuda progreselor înregistrate, rămân mediocre. Mortalitatea perinatală este gravată de celelalte anomalii asociate. Intervențiile chirurgicale, multe și de mare amploare, cu rezultate care nu se ridică la înălțimea așteptărilor familiei impun o conduită aparte din partea medicului chirurg pediatru.

CAPITOLUL VIII

PATOLOGIA APARATULUI UROGENITAL

Hidronefroza congenitală

Megaureterul

Valvele de uretră posterioară

Extrofia de vezică

Epispadias

Hipospadias

Fimoza și parafimoza

Anomaliile de migrare testiculară

Sindromul de “scrot acut” la copil

Enurezisul

Coalescența micilor labii

Hidro și hematocolposul

Hidro și hematometria

HIDRONEFROZA CONGENITALĂ (Sindrom de joncțiune pielo-ureterală)

Joncțiunea pielo-ureterală nu este un sfincter ci o zonă de pasaj de la o porțiune largă la una îngustă.

Frecvență mai mare la sexul feminin.

Bilateralitate 10-20%.

Natura obstacolului.

1. **Funcțional (>50%)** prin viciu de transmitere peristaltică (primii 4 cm de ureter rămân inerți).
 - macroscopic: ureterul normal sau îngust și cu pereți subțiri
 - histologic: anomalii musculare și hipertrofia fibrelor de collagen
2. **Stenoza fibroasă a ureterului proximal (20%).**
3. **Insertie înaltă a ureterului.**
4. **Obstacol extrinsec: vas polar inferior, bride fibroase (excepțional)**

Anomalii asociate.

1. **Simfiza renală** (rinichi în potcoavă). Unul din multipli pediculi vasculari poate comprima joncțiunea.
2. **Reflux vezico-ureteral (RVU) (10%).**

Diagnostic pozitiv.

Antenatal: ecografic. Confuzie cu:

- displazia renală multichistică
- RVU (dilație pielică intermitentă)
- megaureter primar obstructiv

Postnatal:

Clinic: dureri, tumoră abdominală (uneori "fantomă"), hematurie, rareori infecție urinară (15%) și hipertensiune arterială.

Urografie intravenoasă (UIV): întârziere de eliminare + distensie pielo-caliceală.

Criterii de apreciere a stazei pe UIV:

- persistența opacifierii pe clișee tardive (imagine "suspendată")
- absența opacifierii ureterale sau opacifiere lentă și tardivă

Diferențierea de pielectazie în formele minore (UIV cu hidratare forțată) și dacă este obstrucție (o.mă minoră) dilația se accentuează ± durere.

Aprecierea valorii parenchimului renal prin:

- Grosimea măsurată ecografic nu la UIV
- Scintigrafie

Testul Whitaker pune diagnosticul de obstrucție:

- puncție pielică translombară și cateter vezical
- se introduce în bazinet cu seringă ser fiziologic, cu debit constant, suprafiziologic (5 ml/min la copil și 10 ml/min la adolescent)
- când presiunea bazinetală nu mai crește (rămâne în platou) se măsoară P bazinetală și P vezicală.
- P diferențială > 20 cm apă ⇒ obstrucție
- P diferențială < 15 cm apă ⇒ nu este obstrucție
- P diferențială între 15-20 cm apă ⇒ semnificație echivocă

Forme particulare

1. Asocierea litiazei (nu agravează evoluția)
2. Hidronefroza acută (vas polar inferior declanșant). Cauza este viciul de joncțiune; clinic apar dureri violente, ecografic se observă dilatație pielică mare iar UIV în perioada dureroasă arată rinichi mut sau opacifiere tardivă. Intraoperator se găsește bazinet mare căzut peste vasul polar inferior. Prognosticul este mai bun decât în formele cronice
3. Forma asociată cu duplicația pielo-ureterală (este lezat pelonul inferior)
4. Forma neonatală cu manifestare tumorală; în această situație, urografic rinichiul este mut, funcția renală fiind întotdeauna conservată.

Tratament

Nou-născut și sugar

1. Formele minore ⇒ urmărire
2. Formele medii: operație între 1-6 luni (dezvoltare fizică satisfăcătoare)
3. Formele grave: operație cu sau fără pielostomie cutanată prealabilă

La copil

1. Formele minore: urmărire ecografică și scintigrafică. Evolutivitate ⇒ operație.
2. Formele medii și mari cu rinichi funcțional se operează:
 - rezecția joncțiunii cu anastomoză pielo-ureterală
 - pieloplastie redukțională facultativă
 - vas polar: descrușișare (vasul nu se secționează)

Eficiența descrușișării rareori este reală.

3. Hidronefroza cu rinichi nefuncțional (UIV + scintigrafie): nefrectomie.
4. Formele bilaterale: operații spațiate.

5. Eșecul pieloplastiei; în acest caz sau în situația hidronefrozei gigante cu bazinet inert se practică anastomoza calicelui inferior la ureter.

Rezultate funcționale

Calicele dilatate persistă postoperator în 40% din cazuri (nu este eșec).

Funcția renală preexistentă rămâne ca atare sau cel mult se ameliorează ușor.

În hidronefroza acută funcția renală revine foarte repede.

MEGAURETERUL

Definiție

Megaureterul este expresia unor afecțiuni, adesea malformații, ale aparatului urinar, foarte diferite unele de altele, ale căror punct comun este determinarea unei dilatații ureterale cu mai mult sau mai puțin răsunet asupra funcției renale. Termenul de "megaureter" a fost folosit prima oară de Caulk în 1923 pentru a desemna o dilatație ureterală pelvină fără o dilatație pielocaliceală suprajacentă. Acum, termenul este consacrat prin folosire curentă dar el nu desemnează decât consecințele unei alte maladii.

Clasificarea megaureterelor

Tentativele de clasificare în megauretere primitive și secundare nu au clarificat problemele, cel puțin din punct de vedere semantic. Comitetul internațional de standardizări ale nomenclaturii megaureterului a propus următoarea clasificare:

megaureter cu reflux

- primitiv - megaureter primitiv refluant pe ectopie ureterală (sindromul "megavezică- megaureter", sindromul "prune-belly").
- secundar - disfuncții cervicoureterale (vezică neurologică).

megaureter obstructiv

- primitiv - obstrucție intrinsecă (stenoză, segment adinamic, ectopie, ureterocel).
- secundar - obstrucție extrinsecă (vezică neurologică, tumori retroperitoneale).

megaureter fără reflux și fără obstrucție

- primitiv - megaureter primitiv non-obstructiv dovedit (sindrom "prune-belly").
- secundar (poliurie, infecții).
- ureter rămas dilatat după ridicarea obstacolului.

Ca frecvență, se detașează două categorii de megaureter, megaureterul primar obstructiv și megaureterul secundar unei obstrucții subvezicale. Ambele forme impun o sancțiune terapeutică aplicată corect.

Frecvența bolii

77% din cazurile de megaureter sunt diagnosticate la vârsta copilăriei și peste 33% dintre acestea la nou-născut. Diagnosticul prenatal al uropatiei obstructive a intrat în practica curentă. Băieții sunt mai frecvent afectați cu o rată de 2/3 a frecvenței iar dacă leziunea este bilaterală, în 4 din 5 cazuri localizarea este pe partea stângă. La fete atunci când leziunea este unilaterală părțile sunt afectate în aceeași proporție. Formele bilaterale reprezintă 28,5% din cazuri iar un sfert din cazurile de megaureter au și reflux asociat. În 4-12% din cazurile de megaureter este prezentă și insuficiența renală.

Malformații asociate

Megaureterul se poate dezvolta într-un complex malformativ. O altă malformație a aparatului reno-urinar se întâlnește în 40% din cazuri (viciu de joncțiune pielo-ureterală, agenezie renală, reflux vezico-ureteral controlateral, diverticul vezical, hipospadias, criptorhidie). O malformație extraurologică este întâlnită la 6-10% dintre pacienți (trisomie orice formă, anomalii osoase, cardiace, ano-rectale). Litiaza complică 5-8% dintre megauretere.

Explicațiile embriologice privind megaureterul nu sunt decât în stadiul de ipoteză.

- Teoria valvelor explică megaureterul ca fiind o consecință a rezorbției tardive și incomplete a membranei Chawalla sau a repermabilizării tardive a porțiunii distale a ureterului.
- Teoria compresiunii extrinseci prin canalul Wolf sau prin elemente vasculare.
- Teoria refluxului evocată pentru prima oară de Hutch.
- Teoria tulburărilor de miogeneză limitată la zonele dilatate care ar explica prezența unui megaureter cu o porțiune terminală, spre vezică, aparent normală.

Anatomie patologică

Din punct de vedere anatomopatologic, megaureterului i se descrie elementul obstructiv și porțiunea dilatată.

Elementul obstructiv responsabil ulterior de dilatația supraiacentă este segmentul terminal al ureterului. Acest segment patologic are o lungime variabilă de 0,5-8cm, cu o medie de 1,7cm. Cel mai frecvent, orificiul ureteral este de aspect normal și se deschide normal în vezică. În 90% din cazuri este vorba de o obstrucție funcțională prin oprirea peristaltismului. S-au descris 5 categorii de leziuni:

- hipertrofia colagenică pură, de departe cea mai frecvent întâlnită (în 66% din cazuri)
- achalazia musculară în care fibrele musculare longitudinale sunt rare, atrofice.
- predominanța fibrelor musculare circulare la joncțiunea între segmentul dilatat și segmentul cu diametru normal, realizând efectul de sfincter.

- disembrioplasia fibroepitelială prezentă în 12% din cazuri caracterizată printr-o anarhie tisulară și prezența mai multor cavități oarbe în contiguitate cu lumenul ureteral.

- un aspect practic normal care conduce la mai multe ipoteze pentru explicarea caracterului obstructiv:

-fie un dezechilibru între receptorii alfa și beta adrenergici care sunt prezenți în teaca Waldeyer.

-fie o tulburare de miogeneză ce respectă ureterul intravezical, interesând doar porțiunea dilatată.

-fie un dezechilibru cantitativ în raportul fibre musculare/fibre colagenice.

În toate aceste cazuri care constituie majoritatea leziunilor, diametrul interior al canalului ureteral este normal și permite să poată fi cateterizat cu un cateter inferior lui CH 5. În 10% din cazuri există un obstacol organic prin retractor lumenului ce se transformă într-un inel scleros ce nu permite introducerea unui cateter CH 5.

Porțiunea dilatată. Deasupra obstacolului ureterul se dilată și se alungește, formând o multitudine de bucle. Alungirea se poate face până la de trei ori lungimea ureterului normal. Peristaltismul este de obicei păstrat, uneori chiar exagerat dar el se oprește la nivelul porțiunii terminale a ureterului. Macroscopic, peretele este îngroșat. Importanța hipertrofiei crește cu gradul obstrucției și vârsta bolnavului. Ea este consecința mai multor fenomene observate microscopic:

- o îngroșare a stratului muscular prin hipertrofie și hiperplazie, cu atât mai importantă cu cât copilul este mai mare în vârstă.

-hipertrofia colagenică relativ moderată care este un proces reversibil.

-hipertrofia elastică, predominantă la copilul mic. Ea explică distensia mare a ureterului la această vârstă și reducerea imediată a diametrului după suprimarea obstacolului.

Studiile de microscopie electronică au relevat importanța leziunilor celulare și a excesului de collagen. Răsunetul asupra parenchimului renal este în cazul megaureterului mai redus decât în cazul refluxului masiv sau obstacolului subvezical.

Diagnosticul megaureterului

Clinic: mai mult de două treimi din cazurile de megaureter prezintă infecție urinară la momentul diagnosticului. Febra va fi semnul revelator obișnuit. Ea se poate asocia cu alte simptome: unele evocatoare, cum ar fi durerile lombare, tulburările micționale, hematuria; altele pot induce în eroare: durerile lombare, tulburările digestive, semnele meningiene. Alteori există un tablou gravissim, septicemic. Mai rar există insuficiența renală cronică, hipertensiune arterială. În 15% dintre cazuri diagnosticul este fortuit, cu ocazia unei examinări medicale de rutină prin punerea în evidență a unei tumori lombare, a unei piurii, sau după un bilanț sistematic al unui

copil plurimalformat. Acest tablou clinic are tendința să dispară datorită diagnosticului prenatal prin ecografia uterului gravid.

Examen complementare

- urografia intravenoasă este examenul de neînlocuit pentru datele morfologice și funcționale pe care le oferă. Va fi evidențiată atât dilatația ureterului cât și îngustarea sa la intrarea în vezica urinară. Urografia precizează starea parenchimului, tipul de megaureter, anomalia joncțiunii ureterovezicale, normalitatea aparatului urinar inferior.

- cistografia este componenta indispensabilă a urografiei pentru a stabili că aparatul urinar inferior este normal, mai ales în zona colului vezical, și în același timp pentru a cerceta refluxul, nu numai în ureterul dilatat cât și în partea opusă, aparent normală.

- ecografia completează și ea urografia aducând următoarele precizări: verifică existența unui rinichi nefuncțional, dă date despre dimensiunile corticalei și cavităților pielocaliceale ale unui rinichi nefuncțional (mut urografic), permite plasarea unui cateter percutan pentru a drena un rinichi în suferință sau pentru a realiza o pielografie ascendentă. În principiu, ecografia renală este un examen de rutină practicat tuturor bolnavilor și ea precede urografia. Atenție: în perioada neonatală poate confirma sau infirma o posibilă uropatie obstructivă!

- pielografia translombară prin puncție ghidată ecografic a unor cavități pielocaliceale dilatate informează despre dimensiunile și forma ureterului și evidențiază clar porțiunea terminală ce se comportă obstructiv.

- pielografia ascendentă este o metodă invazivă dar uneori necesară pentru acuratețea diagnosticului. Cu ajutorul cistoscopului se trece o sondă prin orificiul uretral și se opacifiază ureterul cu substanță de contrast.

- explorările izotopice sunt frecvent folosite. Scintigrama cu DMSA 99m Tc permite un studiu separat al valorii funcționale a rinichiului, în particular pentru rinichi cu dilatație cronică. Scintigrafia cu DTPA 99m Tc furnizează un excelent studiu dinamic al excreției urinare.

- alte explorări folosite sunt: testul Whitaker, arteriografia, CT.

Tratament

Tratamentul megaureterului este chirurgical. Dacă pentru tipul 1 intră în discuție temporizarea, pentru tipurile 2 și 3 tratamentul este exclusiv chirurgical. Chiar dacă indicația chirurgicală este absolută se are în vedere asocierea unui tratament medical antiinfecțios pentru cazurile cu infecție urinară asociată.

Tratamentul medical este prealabil intervenției și va fi urmat postoperator. Schemele de tratament împotriva infecției urinare vor fi energice și bazate pe rezultatele uroculturii și antibiogramelor.

Tratamentul chirurgical poate fi făcut într-un timp operator sau în doi timpi operatori. Ideal este tratamentul într-un timp. Obiectivele tratamentului chirurgical:

- suprimarea porțiunii patologice obstructive

- reimplantarea ureterului în vezică printr-un procedeu care să evite refluxul
- remodelarea ureterului dilatat (este un gest la alegerea chirurgului).

Pentru atingerea acestor obiective trebuie ca lungimea secțiunii ureterale să fie făcută până în porțiune cu peristaltică iar reimplantarea uretero-vezicală să fie făcută conform tehnicilor de reimplantare antireflux (ex. Cohen, Leadbeter, Politano).

Tratamentul chirurgical „în doi timpi” implică derivația prealabilă a urinei din preterul dilatat (ureterostomie, pielostomie) urmată de tratamentul chirurgical standard practicat la un interval de trei săptămâni. Se poate avea în vedere o derivație temporară pe durata a mai multor săptămâni pentru cazurile în care e necesară aprecierea exactă a valorii funcționale a unui aparat renal inițial mut urografic sau pentru a decompresa o cale excretorie dilatată monstruos.

Complicațiile postoperatorii sunt stenoza și refluxul vezicoureteral rezidual. Reintervențiile sunt dificile mai ales în situația eșecului bilateral.

VALVELE DE URETRĂ POSTERIOARĂ

Valvele de uretră posterioară constituie cea mai frecventă cauză de disurie la băieți, boala realizând o incidență de 1/5000 de nou-născuți de sex masculin. Ca maladie congenitală este întâlnită excepțional la mai mulți membri ai unei fratrii. Au fost raportate și câteva cazuri de obstrucție valvulară la nivelul uretrei feminine, dar nici o descriere a unei astfel de leziuni nu poate fi comparată din punct de vedere embriologic cu valva de uretră posterioară întâlnită la sexul masculin.

Anatomie patologică

În 1919 Hugh Young a descris și clasificat valvele de uretră posterioară în trei tipuri, clasificare valabilă și azi:

- valvele de tip I sunt situate la polul inferior al verum montanum, considerate a fi rezultatul unui defect de rezorbție a repliurilor uretero-vaginale. Aceste repliuri depășesc fețele laterale ale sinusului urogenital spre săptămâna a 9-a de viață intrauterină, plecând de la polul inferior al verum montanum și dirijându-se în jos și înainte spre orificiul glandelor Cooper. În mod normal aceste repliuri vor da labiile mici la fete și frenul verumului la băieți. Aceste valve sunt într-o oarecare măsură frenurile verum montanum patologice și insuficient involuate. De altfel, copilul purtător de valve uretrale tip I Young nu are frenul verumului montanum identificabil. Se consideră că aceste valve ar mai rezulta și dintr-o inserție anormală și din persistența canalelor lui Wolf care drenează pro- și mezonefrosul.
- valvele de tip II sunt repliuri mucoase ce pornesc de la verum montanum către colul vezical. Sunt forme excepționale.
- valvele de tip III - adevărate diafragme, sunt legate de un defect de rezorbție a membranei urogenitale, partea anterioară a membranei cloacale. Această rezorbție se realizează în mod normal la embrionul de 12-16 mm dezvoltare. Diafragmul

este independent de veru montanum iar defectul de rezorbție nu se produce mereu în centrul membranei urogenitale și de aceea orificiul poate avea sediul excentric. Stephens a descris și un al patrulea tip de valve responsabile de obstrucția de uretră posterioară observată la copilul de sex masculin atins de aplazia mușchilor peretelui anterior al abdomenului (sindrom prune-belly).

La examenul microscopic toate valvele prezintă un centru conjunctiv uneori traversat de vase, tapetat pe cele două fețe de un epiteliu urinar de tip excretor. Grosimea valvei depinde de dezvoltarea acestui țesut conjunctiv central.

Fiziopatologie

Pentru a înțelege clinica valvelor de uretră posterioară trebuie luat în considerare faptul că dinamica și fiziopatologia sunt consecințe ale însăși obstrucției. Răsunetul în amonte este variabil și depinde de gradul obstrucției, musculatura subjacentă este „de luptă” și toate cavitățile de deasupra obstacolului vor fi dilatate. Pretutindeni unde urina stagnează infecția urinară complică grav leziunile.

Consecințele funcționale ale obstrucției prin valve de uretră posterioară se vor răsfrânge asupra vezicii urinare, ureterelor, uretrei și rinichilor.

Uretra subjacentă valvelor este alungită și dilatată iar spațiul dintre colul vezical și valve se numește „cameră subvezicală”. Orificiile utriculei prostatice și canalelor ejaculatorii pot fi lărgite fără ca refluxul urinar în calea spermatică să fie frecvent.

Vezica are un perete compact, hipertrofic și hiperplazic care devine apăsător rigid prin scleroză și fibroză. Colul vezical este hipertrofic și face relief sub detrusor. Obişnuit, vezica este destinsă și există o importantă hipertrofie a musculaturii detrusorului, veritabil miocard al vezicii.

Ureterele sunt dilatate, câteodată în mod simetric. Dilatația ureterelor poate atinge dimensiuni monstruoase chiar dacă nu există un obstacol cert la racordul uretero-vezical. Este vorba de un ureter destinat în amonte de o vezică patologică, la un pacient disuric.

Rinichii vor fi afectați în diferite grade, funcție de gravitatea obstacolului. Parenchimul renal subțiat în jurul căii excretorii intrarenale destinsă va deveni displazic. Se va instala nefrită interstițială ascendentă, scleroza renală.

Clinica

Semnele clinice diferă în funcție de vârsta pacientului.

- la nou-născut domină simptomatologia de ordin digestiv (vărsături, diaree, deshidratare, meteorism abdominal) la care se asociază ascită urinoasă, detresă respiratorie, palparea unor mase voluminoase în cele două flancuri și palparea globului vezical. Nou-născutul având vezica abdominalizată, globul vezical nu numai că se palpează cu ușurință dar se observă ușor. Uneori copilul nu urinează cu jet plin ci „picătură cu picătură” (dribbling), concomitent cu prezența globului vezical. În aceeași măsură, în fața unui copil nou-născut care elimină urină prin

ombilic, în cursul micțiunii sau independent de ea, vom evoca diagnosticul de valvă de uretră posterioară.

- la sugar pe primul plan va fi insuficiența renală secundară numeroaselor pusee de infecție urinară, adesea tratate cu mari cantități de antibiotice, fără rezultat.
- la copilul mic semnele urologice (disurie), infecțioase (febră, frison), digestive (diaree, meteorism) se intensifică, se întrică și accentuează insuficiența renală. Cu vârsta, simptomatologia va fi dominată de disurie, glob vezical, pseudoincontinență de urină, polakiurie, piurie.

Constatarea vizuală a jetului micțional subțire la un copil care se chinuie să urineze, existența unui glob vezical și palparea în hipogastriu a unui reziduu postmicțional sunt elemente definitorii pentru valva de uretră posterioară.

Diagnosticul valvelor de uretră posterioară poate fi antenatal sau postnatal.

- antenatal, prin ecografia uterului gravid care va sugera prezența unui obstacol subvezical printr-o ureterohidronefroză bilaterală, simetrică, dilatație vezicală de diferite grade și adesea o subțiere a peretelui vezical. Uneori poate fi vizualizată chiar dilatația uretrei posterioare. Uterul va avea oligohidramnios.
- Postnatal se bazează pe semnele clinice, imagistice, endoscopice și investigații biologice.

-diagnosticul imagistic face apel la:

*echografie ce va releva căile urinare (calice, bazine, uretere și vezică) dilatate. Poate măsura grosimea parenchimului renal.

*urografia intravenoasă aduce date despre funcționalitatea secretorie a parenchimului renal, gradul de dilatație a căilor urinare.

*uretrocistografia micțională este examenul care poate evidenția obstacolul reprezentat de valve. Se vizualizează dilatația uretrei posterioare, patognomonică.

-diagnosticul endoscopic necesită o dotare corespunzătoare. Este vorba de trusă de endoscopie urinară pentru copil (Ch 8,10) și care în afara sursei de lumină rece, dispozitivului optic mai cuprinde și resectoscop cu ajutorul căruia valvele sunt înlăturate. Endoscopul pătruns pe uretră va evidenția dinspre vezică spre meatul urinar, detrusorul cu aspect de miocard, colul vezical hipertrofiat, orificiile ureterale beante, dilatația uretrei sub colul vezical și mai ale cele două valve, repliuri care vin și se apropie de linia mediană ca două uși rabatabile, obstruând complet uretra (veru montanum nu se mai vede).

-investigațiile biologice vor pune în evidență hiperazotemia, acidoza, hemoconcentrația prin deshidratare și infecția urinară (germenii adesea implicați sunt E.coli, proteus mirabilis).

Tratament

Este condus după următoarele principii:

- reechilibrare hidroelectrolitică, tratamentul infecției urinare.

• drenajul preoperator.

• rezecția valvelor, chirurgical sau endoscopic.

În primul rând, înaintea drenajului preoperator este necesară aprecierea stării clinice a pacientului. Pacienții fără infecție urinară și cu un nivel mediu al azotului pot să nu necesite drenaj, dar un pacient care are o azotemie semnificativă însoțind o infecție urinară necesită urgent un drenaj al urinii.

Odată confirmată retenția acută de urină se face un sondaj vezical cu a sondă de dimensiuni adecvate (Foley Ch 6, 8, 10) în condiții de perfectă sterilitate. Se prelevă urocultură și se lasă sonda pe loc. Datele de laborator rezultate din prelevările sanghine și urinare vor ghida reechilibrarea hidroelectrolitică parenterală și vor permite instituirea antibioterapiei țintite. Antibioterapia se instituie de la început cu orientare pe germeii gram negativi cei mai frecvent întâlniți.

Instalarea unui drenaj direct al vezicii, percutan sau chirurgical, suprapubian, este util atunci când nu este posibil cateterismul uretral.

Secționarea valvelor se poate face fie prin intervenție chirurgicală, când prin abord suprapubian sau perineal se abordează direct valvele care se rezecă, fie prin electroresecție (distrugere, electrofulgurare) sub control endoscopic folosind dispozitive speciale. Postoperator se menține 2-3 zile sondă tutore pe uretră.

Important de semnalat este faptul că după înlăturarea obstacolului persistă leziuni ale vezicii urinare (vezica se comportă ca o vezică neurologică), ale ureterelor ce nu-și modifică mult aspectul, necesitând operații modelante.

EXTROFIA DE VEZICĂ

Definiție

Este o malformație gravă reprezentând un defect în dezvoltarea porțiunii anterioare și inferioare a abdomenului, astfel că vezica urinară, desfăcută ca o carte, nu mai este reprezentată decât de peretele său posterior. Boala atinge în mod egal ambele sexe și apare cu o frecvență de 1/10000 - 40000 de nou-născuți vii.

Patogenie

Se consideră că este vorba de o lipsă de proliferare a mezodermului care se oprește la nivelul peretelui lateral al abdomenului. Astfel, peretele anterior și inferior al abdomenului rămâne format numai din ectoderm și foița endodermică anterioară a veziculei alantoide. Această lipsă de mezodermizare se întinde cranial până la ombilic. Din rezorbția acestei zone rezultă lipsa peretelui antero-inferior al abdomenului, lipsa peretelui anterior al vezicii urinare, lipsa de unire pe linia mediană a formațiunilor musculo-aponevrotice de înveliș, precum și lipsa simfizei pubiene, cele două corpuri pubiene fiind la distanță între ele. De asemenea, tuberculul

genital este și el interesat de procesul aplastic, existând constant epispadias la băieți și bifiditatea clitorisului la fete. Deoarece aplazia este întinsă până la ombilic, după căderea cordonului ombilical cicatricea ombilicală nu se va vedea pe abdomen, ea fiind invaginată.

Simptomatologie

Există semne clinice în formele complete și în formele incomplete.

Formele complete:

-semne comune ambelor sexe. În regiunea hipogastrică se constată prezența unei formațiuni care proemină, de culoare roșie-violacee, reprezentând peretele posterior al vezicii acoperit de mucoasă (placa vezicală). În porțiunea inferioară se observă deschiderea celor două orificii ureterale. Ulterior, zona inițial roșie, netedă devine cerebriformă, ia un aspect rotunjit, datorită hipertrofiei pliurilor mucoase iar mai târziu placa se acoperă de ulceratii sângerânde, mucus și puroi. Când copilul plânge sau țipă tumora bombează datorită creșterii presiunii intraabdominale. Periferia tumorii se continuă cu pielea normală a abdomenului. Tumora este depresibilă la palpare, la periferie palpându-se inelul fibros circular reprezentat de marginile dreptilor abdominali și de cordonul fibros ce unește cele două oase pubiene. Examinând copilul aflat în poziție de decubit dorsal se constată prezența orificiului anal antepozat și orientat anterior.

-semne particulare la băieți. De obicei, nu există burse ca ntare, ci inferior și lateral de tumoră, două burelete genitale ce conțin sau nu gonade palpabile, adesea constatându-se prezența unei hernii inghinale voluminoase. Penisul este rudimentar, reprezentat de un gland epispad, cu o diafiză scurtă și placată pe pubis. Mucoasa uretrei se continuă cu mucoasa vezicală, iar la limita între uretră și vezică se observă orificiile canalelor ejaculatorii. Prepuțul învelește în exces fața ventrală a glandului.

-semne particulare la fete. Labiile mari sunt reprezentate de bureletele genitale, labiile mici fiind aplazice. Clitorisul este bifid. Vaginul și himenul sunt intacte.

Copilul cu extrofie de vezică este incontinent pentru urină, contactul permanent cu urina determină leziuni de iritație întinsă a tegumentelor, însoțită de dureri. Când începe să meargă, copilul va avea un mers particular, legănat, dificil, asemănător mersului de rață din luxația congenitală de sold bilaterală, neglijată. Problema vieții sexuale la băieți este extrem de dificilă, spre deosebire de fete care pot avea o viață sexuală aproape normală cu sarcini normale și nașteri pe căi naturale.

În formele incomplete ce se întâlnesc la fete malformația constă în îndepărtarea moderată a oaselor pubiene ce rămân unite printr-un ligament foarte puternic. Sub el, clitorisul este divizat, fiecare hemiclitoris fiind plasat deoparte și alta a unui orificiu larg, infundibuliform, reprezentând o formă de epispadias. Particularitatea malformației o reprezintă absența sfincterului ce determină incontinența urinară.

Tratament

Este foarte complex și rezultatele sunt aleatorii. Există două posibilități terapeutice: reconstrucția aparatului urinar inferior sau derivația urinii în tubul

digestiv (sigmoid) și extirparea plăcii vezicale. Chirurgia reconstructivă este soluția ideală și constă în închiderea în perioada neo-natală (vârsta de 48 ore) a plăcii vezicale, reconstrucția ulterioară a colului vezical și sfinterului uretrei și reconstrucția uretrei. Rezultatele pozitive cu această tehnică se cifrează la 60%.

EPISPADIASUL

Mai rar decât extrofia de vezică. Incidență pe sexe: M/F: 5/1

Forme clinice:

La băieți:

1. Baanico: vizibil după decalotare
2. Penian: prepuț incomplet ventral, penis scurt și cudas dorsal. Gutieră dorsală de meat
3. Subpubian (penopubian), cel mai frecvent și mai grav. Singura formă incontinență (grade variabile). Penis scurt dar de calibrul bun, placat pe abdomen.

La fete:

Este numai o formă, epispadiasul subpubian, incontinent cu clitoris bifid. Meatul foarte larg permite ușor prolapsul vezical (foarte dureros, uneori ireductibil).

Tratament:

1. Epispadiasul continent:

- la 3 ani, proba erecției provocate pentru cudas dorsală. Dacă există, se face decudare

- uretroplastie la vârste variabile, după autori: 4-6 ani, 8-10 ani (Cendron)

2. Epispadiasul incontinent:

- la fete: operația Young-Dees-Leadbetter de sfincteroplastie. Vârsta 7-10 ani (reeducarea dificilă).
- la băieți:
 - decudarea la 3 ani
 - sfincteroplastia la 4-5 ani
 - uretroplastia ulterior, după câteva luni sau 1 an.

HIPOSPADIAS

Frecvență: 1/300, nou-născuți de sex masculin

Anomalii asociate:

- testicul necoborât congenital 9,3% (Khuri, 1981)
- hernie inghinală 9,1% (Khuri, 1981)
- anomalii ale aparatului urinar superior 3,5%

Componente malformative:

1. Meatul urinar deschis pe fața ventrală, stenotic
2. Prepuțul patulater
3. Corpii cavernoși torsionați
4. Cudura peniană variabilă (cordeea)

Clasificare:

Apresiasi după operația de decudare. Clasificarea Denis Browne.

A. Hipospadias anterior 70%

1. Glandular (balanic)
2. Balanopenian
3. Penian anterior

B. Hipospadias mijlociu 10%

1. Penian mijlociu

C. Hipospadias posterior 20%

1. Penian posterior
2. Penoscrotal
3. Scrotal
4. Perineal (vulviform)

La ultimele două forme trebuie făcută diferențierea de intersexualitatea.

Tratament:

Operații în mai mult timp:

1. Meatotomia până la 1 an
2. Decudarea peniană între 1-2 ani (cu erecție artificială)
3. Uretroplastie între 2-5 ani (penisul crește repede până la 2 ani) apoi rămâne cvasistaționar până la pubertate

Operații într-un timp (tendința actuală):

- hipospadias anterior
- MAGPI (balanic și peno-balanic)
- Mathieu (penian anterior)
- hipospadias mijlociu
- Mustardé
- hipospadias posterior
- Horton-Devine

- Leveuf (Cecil-Culp)
- Denis Browne
- Duplay

FIMOZA

Se caracterizează prin imposibilitatea decalotării glandului datorită îngustării congenitale sau dobândite a orificiului prepușial.

Imposibilitatea decalotării glandului se poate datora și sinechiilor balano-prepușiale care sunt aderențe fiziologice între gland și versantul mucos al prepușului și care se autolizează în mod spontan către vârsta de 2-3 ani.

Fimoza congenitală este rară și nu poate fi afirmată înainte de vârsta de 2-3 ani decât dacă orificiul prepușial este vizibil îngustat, fără aspect cicatricial, copilul având micțiuni dificile, cu jet filiform și împrăștiat.

Fimoza cicatricială survine în două circumstanțe:

- Tentative intempestive de decolare a glandului produc fisuri care prin cicatrizare îngustează inelul prepușial.
- Pusee repetate de balanopostită. Celulele epiteliale descumate din mucoasa șanțului balano-prepușial împreună cu secreția glandelor mucoase de la același nivel se acumulează formând smegma (un depozit alb-gălbui semănând cu săpunul); aceasta are acțiune iritantă și pe acest fond se grefează infecția. În cazul balanopostitei prepușul este edematiat, congestionat, iar prin orificiul prepușial se elimină o secreție albicios-gălbui, deseori net purulentă. Vindecarea balanopostitei se face tot cu prelu îngustării inelului prepușial.

Existența unui inel prepușial cu dimensiuni la limită pentru decalotare poate genera o complicație numită parafimoză; aceasta constă în decalotare dificilă a glandului urmată de imposibilitatea reacoperirii sale de prepuș. Decalotarea forțată se poate produce în împrejurări variate: obicei prost al copilului, masturbare, erecție. După producerea decalotării brutale prepușul se edematiează, devine congestiv datorită stazei venoase; după un timp inelul prepușial se poate necroza.

Tratament

Fibroza congenitală sub vârsta de 2-3 ani se operează în rarele situații când este netă, adică micțiuni cu jet filiform și divergent, orificiul prepușial punctiform. În restul situațiilor se așteaptă vârsta de 2-3 ani când dacă nu este posibilă decalotarea se procedează la o plastie de prepuș sau circumcizie.

Fimoza cicatricială se operează atunci când a fost diagnosticată, indiferent de vârstă.

Parafimoza se reduce blând prin presiune digitală după umectarea cu un unguent a glandului, cât mai repede după producerea sa. Imposibilitatea reducerii impune

incizia inelului prepușial strangulat sub anestezie generală. Dacă s-a putut reduce, după 2-3 săptămâni se va efectua cura chirurgicală a fimozii.

Balanopostita se tratează prin igienă locală riguroasă, spălături cu soluții antiseptice tip rivanol, romazulan. După 3-4 săptămâni de la vindecare unii autori recomandă plastie de prepuș sau circumcizie, indiferent de vârsta copilului, pentru a preveni recidiva.

Sinechiile balano-prepușiale sunt desfăcute cu sonda canelată după vârsta de 2-3 ani.

ANOMALIILE DE MIGRARE TESTICULARĂ

La naștere normal testiculele sunt în scrot.

Variante:

- 5% nu sunt coborâți (la prematuri 25%-30%) (Scorer 1981). Majoritatea vor coborî în scurt timp până la vârsta de 3 luni (Scorer) sau până la 1 an (Willamsen 1966) când incidența rămâne 0,5% (la prematur 3,5%).
- Testicul normal plasat în scrot la naștere urcă pe traiectul inghinal unde se fixează ulterior.

Embriologie

Testiculul se dezvoltă din creasta uro-genitală între a 10-a și a 15-a săptămână de gestație concomitent cu procesul vaginal.

Coborârea testiculară se face în două etape:

1. Etapa transabdominală (creasta uro-genitală ⇔ inel inghinal profund) se termină în săptămâna a 20-a. Rezultat al creșterii somatice.
2. Etapa inghino-scrotală începe în săptămâna a 28-a și se termină în a 40-a. Este rezultatul regresiei gubernaculum-ului.

Cauzele viciilor de coborâre testiculară nu sunt clare, nici embriogeneza nefiind perfect elucidată.

Generalități

- Torsiunea pe testiculul necoborât congenital (t.n.c.) este mai frecventă.
- Riscul apariției cancerului testicular (seminom) mai mare de 9,7 ori (Saenger 1992) sau de 20-40 ori la vârste peste 15 ani (Cromie 1981). Orhidopexia nu micșorează riscul malignizării ci face testiculul mai accesibil examenului clinic.
- Funcționalitatea testiculului:
 - endocrin: rămâne funcțional cel puțin parțial;
 - exocrin: la 2 ani începe inhibarea spermatogenezei, la 5 ani fiind total compromisă. Recent: la 2 ani leziunile celulelor germinale sunt instate, studiile histologice constatănd azoospermie la 40% din cazuri la această vârstă
- T.n.c. poate fi plasat pe traiectul inghinal sau intraabdominal;

Alte anomalii: testiculul mai mic de volum; independență epididimo-testiculară parțială sau totală; vasele cordonului spermatic scurtate; inserție anormală a gubernaculum-ului.

Forme anatomo-clinice

Testicul flotant

- Cauze: gubernaculum lung;
- Caractere clinice;
- Caractere histo-funcționale.

Testicul retractil

- Cauze: hipertonie cremasteriană.
- Caractere clinice;
- Posibilități evolutive:
 - fixare scrotală pubertară;
 - ascensionare definitivă.

Testiculul necoborât congenital (criptorhidie)

- caractere clinice (abdominal, inghinal);

Testicul ectopic:

- viciu de migrare
- localizări aberante: perineal, baza penisului, pliu genito-crural, supraaponevrotic inghinal.

Tratament

Testicul flotant: fără tratament;

Testicul retractil: operație de indicație facultativă precocă sau așteptarea pubertății

Tratamentul t.n.c.

1. Tratamentul hormonal:

Indicații:

- poziție inghinală (palpabil);
- absența asocierii herniei;
- t.n.c. adevărat (nu ectopic);
- vârsta optimă 4-5 ani (Cendron) sau după 7 ani (Rejfer).

Dozaj: (Cendron) 1000-1500 u. gonadotrofină corionică umană/priză, 3 injecții pe săptămână, total 3 săptămâni (doza totală să nu depășească 15000 u.).

Alt protocol (Ionescu):

- sub 6 ani 500 u. /priză, 2 injecții pe săptămână timp de 5 săptămâni (doza totală 5000u.);
- între 1 și 2 ani doza se dublează pe priză (total 10000 u.)

Efect pozitiv:

- crește volumul testicular;
- alungește cordonul spermatic.

Efecte secundare:

- agitație psihică;
- hipertrofia penisului;

erecții frecvente,
virilizare.

După tratament, recidivă 40% - permisă reluarea unei noi cure de tratament

Rezultate bune: 33%.

2. Tratament chirurgical:

Vârsta operației:

Cendron: 4-5 ani;

majoritatea după vârsta de 1 an (când posibilitățile de coborâre ipotetică sunt epuizate) dar înainte de 18 luni, deoarece la 2 ani leziunile celulelor germinative sunt deja parțial instalate.

Tehnici operatorii:

orhidopexia în pungă scrotală Winsbury-White (după alții procedeu Surraco sau Schömmacker)

cordonul scurt: secțiune înaltă a vaselor spermatice, procedeu Fowler-Stephens (vascularizația testiculului din artera deferențială și mai ales vasele din gubernaculum), descrușcare de vasele epigastrice (procedeu Prentice) anastomoza arterei spermatice secționate cu artera epigastrică prin tehnica de microchirurgie Giuliani - Mc Mahon.

SINDROMUL DE „SCROT ACUT” LA COPIL

Termenul de „scrot acut” definește situația în care se constată, brusc, creșterea de volum a conținutului sau pereților bursei scrotale, însoțită de durere. Noțiunea nu se referă la t.aumatismele organelor genitale externe.

Circumstanțe de diagnostic

-anamneza va aduce date privind debutul brusc al simptomelor dureroase, intensitatea durerilor, dacă durerile survin în pusee sau nu, dacă sunt însoțite de febră, vărsături, dacă există tulburări de micțiune, hematurie, scurgeri uretrale.

-examenul clinic va stabili:

-volumul, culoarea hemiscrotului bolnav, poziția testiculului afectat (ascensionat).

-aspectul hemiscrotului și consistența testiculului sănătos.

-dacă elementele cordonului spermatic la intrarea în canalul inghinal sunt de consistență normală.

-dacă ascensiunea testiculului afectat scade intensitatea durerii (semnul Prehn)

-examinările paraclinice pot face apel la :

-scintigrafia testiculară cu Technetiu 99m ce evidențiază suferința vasculară din torsiunea de testicul și diferențiază leziunile inflamatorii (orhiepididimita) prin hiperfixația trasorului.

-ecografia Doppler dă relații privind circulația epididimo-testiculară, dacă ea se desfășoară normal sau este afectată.

Etiologia

1. Torsiunea de testicul. Propriu-zis este vorba de torsiunea cordonului spermatic și care se poate produce fie deasupra inserției vaginalei testiculare (torsiune supravaginală), fie între vaginală și epididim (torsiune intravaginală).

A. Torsiunea supravaginală este apanajul nou-născutului și survine, adesea, „în utero”. Poate trece neobservată și ulterior, mama se adresează chirurgului pediatru pentru un „testicul necoborât congenital”. Excepțional, leziunea poate fi bilaterală. Se manifestă prin tumefacția de culoare violacee a unei burse scrotale. Din nefericire, copiii ajung târziu la chirurgul pediatru care nu mai poate conserva un testicul definitiv compromis. Se recomandă orhidopexia de partea sănătoasă.

B. Torsiunea intravaginală la băieții de vârstă mare, peste 12 ani, frecvent între 15 și 18 ani! Este o afecțiune relativ ușor de diagnosticat, pacientul având dureri atroce în hemiscrotul afectat. Durerile apar brusc, adesea în somn, sunt însoțite de greșuri vărsături. Pentru că sunt foarte intense, durerile pot genera la un moment dat stări lipotimice. Hemiscrotul afectat este dur, mărit de volum, extrem de dureros spontan și la palpare, ascensionat.

Intervenția chirurgicală de maximă urgență este obligatorie! Se poate obține detorsionarea unui testicul încă viabil ce va fi, apoi, fixat în hemiscrotul respectiv. Dacă se intervine în primele 8 ore de la producerea torsiunii se poate spera la recuperarea glandei. Un testicul vizibil compromis (după 72 de ore de la instalarea ischemiei) va fi scos și se va practica, în același timp operator, orhidopexia testiculului sănătos.

2. Torsiunea anexelor epididimo-testiculare. Cel mai des, se observă torsiunea hidatidei pediculate a lui Morgagni manifestată cu o simptomatologie asemănătoare torsiunii de testicul, dar mai puțin zgomotoasă. Apare la orice vârstă și, binenăntes, are mai puține implicații. Durerea este vie, localizată la polul superior al bursei. În practică, se recomandă intervenția chirurgicală pentru a suprima hidatida torsionată dar mai ales, pentru a evita o eroare de diagnostic.

3. Epididimita care poate fi primitivă (excepțional) sau secundară unui obstacol în scurgerea urinei (valvă de uretră posterioară) sau unei alte anomalii (ureter ectopic deschis în calea genitală, fistulă recto-uretrală, etc). Clinic se realizează tabloul unui scrot acut dar însoțit de febră și infecție urinară. Este important să facem un diagnostic corect pentru a deosebi o epididimită acută de o torsiune de testicul. În acest caz își dovedește utilitatea o scintigrafie sau un examen eco-doppler.

4. Orhita. Cea mai frecventă situație o reprezintă orhita urliană, ușor de recunoscut în contextul epidemiologic și clinic (apare concomitent tumefacția lojelor parotidiene, dureri abdominale). Există și situații în care procesul septic este generat de germeni obișnuiți (stafilococ de exemplu) iar diagnosticul este ușurat de simptomatologia inflamatorie.

5. Alte leziuni ale scrotului cum ar fi cisticercоза (dată de „tenia solium”), limfedemul idiopatic, flegmonul extensiv (sindromul Fournier sau flegmonul necrozant al perineului, deși apanajul adultului, poate fi întâlnit și la copil).

Medicul practician trebuie să știe:

-diagnosticul de „scrot acut” are importanță căci afecțiunea pe care trebuie să o evoce este torsiunea de testicul, o urgență majoră care nediagnosticată la timp compromise definitiv funcția testiculului afectat.

-în fața unui dubiu diagnostic trebuie intervenit chirurgical, orice întârziere putând fi catastrofală. Regula de aur în „sindromul de scrot acut” la copil este operația la cel mai mic dubiu!

ENUREZISUL

Este reprezentat de micțiuni normale, involuntare, survenite în timpul somnului (enurezis nocturn) sau ziua (enurezis diurn), fără leziuni ale aparatului urinar, persistând de la naștere (enurezis primar) sau apărând după o perioadă de evoluție urinară normală (enurezis secundar).

Maturația nervoasă a complexului vezico-sfincterian se produce în mod variabil de la un copil la altul. La unii se produce prin mielinizare completă înainte de vârsta de 1 an, la mulți către vârsta de 3 ani și la cei mai mulți către vârsta de 5 ani.

Atunci când există perioade de absență a micțiunilor nocturne involuntare alternând cu revenirea lor este făcută proba potențialului neurologic de control a continenței.

Enurezisul nocturn la un copil trecut de 5 ani rareori se datorește întârzierii de maturare neurologică, în acest caz fiind asociate motivații psihologice emoționale (începerea școlii, conflict cu părinții, conflicte în familie, nașterea unui frate care „fură” afecțiunea părinților). Cauze organice fiind de o patologie genito-urinară nu au putut fi demonstrate a fi cauză deoarece incidența acestor afecțiuni la enuretici nu diferă față de incidența lor la non-enuretici.

O constatare recentă în patologia enurezisului este nivelul scăzut de ADH în sânge în timpul nopții la enuretici comparativ cu cei non-enuretici.

În general, 98% din copiii cu enurezis nocturn idiopatic se vindecă spontan până la vârsta de 15 ani. Se poate asocia însă tratamentul medicamentos cu imipramină (preparat Tofranil sau Antideprin) în doză de 2,5 mg/kg corp/zi, acțiunea acesteia nefiind perfect elucidată; cert este că superficializează somnul profund pe care îl au majoritatea enureticilor. Nu se administrează la copilul sub 6 ani.

La tratamentul medicamentos se asociază cel educațional: restricție lichidiană după ora 18, înainte de culcare copilul va micșiona, iar peste noapte va fi trezit la oră fixă pentru a micșiona în scopul creerii unui reflex condiționat. Este bine ca în timpul zilei copilul să urmeze un program de antrenament și mărire a capacității vezicale

prin cură de diureză până la orele 15-16, iar atunci când apare senzația de micțiune de necesitate să se abțină 10-15 minute din momentul apariției senzației.

Cazurile la care s-a putut demonstra scăderea nivelului sanguin nocturn de ADH beneficiază de tratament cu ADH în instilații nazale.

Situațiile în care factorul psihologic emoțional a putut fi dovedit beneficiază de psihoterapie.

COALESCENȚA MICILOR LABII

Este o anomalie frecventă și benignă descoperită de obicei de către mamă care este alarmată considerând-o a fi absența congenitală a vaginului.

Constă în alipirea pe linia mediană a micilor labii printr-o membrană de obicei subțire, alb-albăstrui, avasculară, care se întinde de la comisura posterioară spre anterior către meatul urinar care în cele mai multe cazuri nu este acoperit. Prin această membrană topografia vulvară este ascunsă.

Tratamentul constă în desfacerea coalescenței cu o sondă canelată pe linia mediană pornind din anterior spre posterior, fără anestezie.

Riscul mare de recidivă obligă la păstrarea ulterior a unei igiene locale riguroase și folosirea de pomezi grase timp de 3-4 săptămâni. Dacă recidiva survine este bine a se face un bilanț urinar deoarece infecția urinară, prin iritație perineală pe care o antrenează, poate fi responsabilă în unele cazuri de recidivă.

HIDRO ȘI HEMATOCOLPOS

Se caracterizează prin acumularea unei colecții lichidiene (secreție a glandelor cervico-uterine și vaginale sau sânge) în vagin. Aceasta se realizează în cazul imperforației himenului sau în cazul atreziei porțiunii distale a vaginului, în spatele acestui obstacol acumulându-se colecția lichidiană.

La nou-născut cauza hidrocolposului este transmiterea în exces a hormonilor materni transplacentar cu exacerbară secrețiilor glandulare. La fetița puberă colecția este dată de sângele menstrual.

Clinic, la nou-născut se constată prezența unei tumori vulvare care bombează himenul. Volumul tumorii poate fi uneori impresionant, palpându-se în hipogastriu sau bimanual, prin tușeu rectal combinat cu palpare hipogastrică.

La fetița puberă apariția tumorii este precedată de dureri ciclice lunare, ceea ce corespunde cu acumularea sângelui menstrual care nu se poate elimina. Pentru a o diferenția de retenția de urină se efectuează sondajul vezical și apoi se reia palparea. Colecția lichidiană poate comprima organele vecine determinând retenție acută de urină, constipație, edeme ale membrelor inferioare (prin compresiunea marilor vase din regiune).

Tratamentul chirurgical constă în deschiderea himenului imperforat.

HIDRO ȘI HEMATOMETRIA

Se întâlnesc în cazul ageneziilor vaginale, a unor obstacole congenitale la nivelul colului uterin; de multe ori sunt malformații complexe cu duplicități uterine în care unul sau ambele utere nu comunică cu vaginul.

Se manifestă sub forma unei tumori în micul bazin ce poate produce compresii asupra organelor vecine.

Diagnosticul diferențial se face cu chistul de ovar torsionat, apendicita acută, retenția acută de urină.

Tratamentul chirurgical este complex de cele mai multe ori.

CAPITOLUL IX

TUMORILE COPILULUI

Tumori renale ale copilului

Neuroblastomul

Rabdomiosarcomul

Tumori cu celule germinale

Tumori maligne primitive ale ficatului

TUMORILE RENALE ALE COPILULUI

În această categorie intră: nefroblastomul sau tumora Wilms (de departe cea mai frecventă), nefromul mezoblastic sau tumora Bolande și alte carcinoame renale de tip adult întâlnite la copilul mare.

NEFROBLASTOMUL

Reprezintă cea mai frecventă tumoră renală malignă a copilului. Este o tumoră embrionară evoluând rapid, dă metastaze pulmonare și are o sensibilitate remarcabilă la chimioterapie și radioterapie. Aceasta ar explica ameliorarea datelor privind supraviețuirea și scăderea numărului metastazelor în ultimile trei decenii. Se raportează acum vindecări de până la 80% la cazurile de nefroblastom.

Istoric

În 1899 Max Wilms a descris această tumoră, cunoscută până atunci ca: sarcom renal, sarcom embrional, adenomiosarcom, sarcom mezoblastic sau sarcom muscular. Pornind de la studiile lui Osler din 1879 și ale lui Hirschfeld din 1894, are meritul de a fi făcut asocierea dintre cele două cazuri studiate de el și alte 6 cazuri cu aspect similar citate până atunci în literatură.

Epidemiologie

Incidența nefroblastomului este relativ uniformă, reprezentând 5-11 % din afecțiunile maligne ale copilului. În unele țări, incidența este de 1-2 cazuri de nou-născuți cu TW pe an la mia de locuitori de toate vârstele și de 1 la 10000 de nou-născuți. Este tumora primei copilării ce afectează copiii de 1-5 ani, cu un "pick" de frecvență la vârsta de 22 luni. Formele neonatale și ale copilului mare sunt rare. Nu există diferență de frecvență între sexe, deși unele studii raportează prevalența sexului masculin. În aceeași măsură, localizările la dreapta sau la stânga sunt egale, iar atingerea ambilor rinichi, sincronă sau succesivă, este de 6,5% (chiar 10%). Vârsta la care apar leziunile localizate bilateral este mai mică. În SUA, incidența nefroblastomului este de 8,1 cazuri la un milion de copii sub vârsta de 15 ani și reprezintă 5,6% din cancerele copilului. Incidența este de trei ori mai mare la negrii din SUA și Africa decât la asiatici, iar populația albă din Europa și America de Nord este afectată într-un procent intermediar. Vârsta medie la data diagnosticului a fost 29,3 luni la băieți și 32,6 luni la fete.

Malformații asociate

La copilul cu nefroblastom sunt întâlnite o serie de malformații congenitale cu o frecvență care exclude hazardul, iar descoperirea lor reprezintă un argument diagnostic important în cazul unui pacient cu o tumoră abdominală.

Cea mai caracteristică este aniridia (absența congenitală a irisului). Alte malformații asociate sunt: hemihipertrofia, sindromul Wiedemann-Beckwith (gigantism, visceromegalie, hipoglicemie neonatală), hipospadiasul, criptorhidia, duplicațiile reño-pielo-ureterale.

Genetică

Knudson a propus în legătură cu nefroblastomul un model genetic, după care apariția tumorii este condiționată de două "evenimente" (mutații). Aceste două mutații ar fi postzigotice în formele unilaterale, sporadice. În formele ereditare, prima mutație ar fi prezigotică, germinală și transmisibilă iar a doua mutație ar fi postzigotică. Această teorie nu a fost demonstrată pe descendenții copiilor atinși de forme bilaterale. La copii care asociază aniridie-nfroblastom sau la cei cu WAGR (Wilms, Aniridie, malformații Genito-urinare, Retard mental) s-a găsit o deleție a brațului scurt al cromozomului 11 (11p13) asociată unei diminuări a activității catalazice a sêrului.

Copii cu sindrom Drash asociază ambiguitatea organelor genitale cu o glomerulopatie și predispoziția la nefroblastom sau gonadoblastom.

Analiza moleculară a mostrelor de AND a dus la identificarea unei gene supresoare a tumorii Wilms, TW1, plasată pe cromozomul 11, brațul scurt, banda 13 (11p13). Gena TW1 a fost stabilită ca represoare a tumorii Wilms pe mai multe criterii:

- deleția specifică homozigotilor cu TW a fost descrisă la mai mulți pacienți.
- WT1 joacă un rol în dezvoltarea gonadelor, cum a demonstrat studiul pacienților cu WAGR, sindrom Drash.

Gena p-53 a fost implicată atât ca oncogenă cât și ca supresoare a oncogenezei în tumora Wilms. Pe baza studiilor făcute la 176 copii cu tumoră Wilms, s-a sugerat că nefroblastomul ar fi o componentă rară a sindromului Li-Fraumeni, un sindrom de predispoziție la cancer ce apare la cazurile cu mutații ale genei supresoare p-53.

Anatomie patologică

Tumora Wilms este caracterizată de o uimitoare diversitate histologică, etalând diferite tipuri de celule și țesuturi. Până în 1975 existau în literatură cel puțin 85 sinonime pentru această afecțiune, dar termenul de nefroblastom și cel de tumoră Wilms au întrunit sufragiul unanim.

Nfroblastomul derivă din blastemul primitiv metanefrogen. Acest neoplasm conține adesea structuri care nu sunt întâlnite în metanefrosul normal (ex. mușchi scheletic, cartilagiu sau epiteliu scuamos) dar reflectând astfel potențialul de dezvoltare al blastemului metanefric.

Macroscopic, tumora este de obicei voluminoasă, deformând grosier rinichiul. De obicei își are sediul la un pol renal dar poate fi și multifocală. Poate cântări de la câteva zeci de grame la un kilogram. Poate fi unică sau lobulată și poate părea separată de parenchimul sănătos păstrând o pseudo-capsulă. În secțiune, aspectul este heterogen, cu zone cărnoase și zone de aspect necrotic (necroza este importantă după

tratamentul chimioterapic). Se pot observa și aspecte pseudochistice. Uneori, trombi invadează vena renală, vena cavă inferioară și „urcă” până în atriul drept. Metastazarea acestei tumori se face pe cale hematogenă, în pulmon de obicei și mai rar în ficat. Invazia tumorală în ganglionii regionali (deși aceștia sunt măriți de volum) nu a fost probată histologic decât în 15% din cazuri.

Microscopic, nefroblastomul conține în proporții variabile trei tipuri de țesuturi: a) țesut blastemal, nediferențiat, monomorf, bazofil; b) țesut de diferențiere epitelială mai mult sau mai puțin marcată, mergând chiar până la schiță de glomeruli și tubi; c) țesut de diferențiere mezenchimatoasă, în special mezoblastică și musculară. Formele particulare din punct de vedere histologic sunt formele anaplastice și cele sarcomatoase, așa numitele forme „cu histologie nefavorabilă”.

În 1978, Beckwith a descris formele de nefroblastom cu histologie nefavorabilă și care, după NWTS (National Wilms Tumor Study Group - grupul de studiu multicentric pentru neuroblastom) sunt responsabile de 50% din decese.

Anaplasia se traduce la examenul histologic prin creșterea de volum a celulelor epiteliale și blastemale, cu mărirea de până la trei ori a volumului nucleilor, cu nuclei hiperchromatici. Există anaplazie focală, localizată, de aceea trebuie studiate mai multe secțiuni.

Al doilea element al histologiei nefavorabile este transformarea sarcomatoasă, care la rândul ei este reprezentată de tipul cu celule clare și de tipul rabdoid. Cele două tipuri de transformare sarcomatoasă a nefroblastomului, cu celule clare și rabdoid, se comportă diferit și în mediul în care metastazează. Astfel, nefroblastomul cu celule de tip rabdoid, apanaj al sugarului și care se însoțește de hipercalemie, metastazează în craniu, la nivelul fosei posterioare, iar nefroblastomul cu celule clare metastazează în os.

Tumoriile a căror histologie nu prezintă leziuni de anaplazie sau sarcomatoză au fost denumite „cu histologie favorabilă”

Nfroblastomatoza definește ansamblul leziunilor renale confundate cu nefroblastomul, localizate bilateral, dar care nu reprezintă decât stadii precursore ale tumorii. Există forme nodulare, multifocale, subcapsulare, conținând țesut embrionar metanefric, dar pot exista și leziuni difuze, totdeauna situate bilateral.

Examenul clinic

Semnele revelatorii sunt variabile și banale.

Semnele generale sunt reprezentate de falimentul creșterii, stare de rău, copilul având tendința de a nu se juca, somnolență, apatie, uneori febră.

Alte semne ce ar putea orienta diagnosticul spre o tumoră renală ar fi:

-prezența unei tumori abdominale, ades descoperire întâmplătoare a familiei, la un copil cu stare generală bună. Tumora este de obicei voluminoasă, dezvoltată anterior, de consistență fermă, netedă, moale, puțin mobilă, nu dureroasă. Crește repede de volum, fapt observabil de la un examen la altul în interval de câteva zile.

-alteori, copilul acuză dureri abdominale mimând un abdomen acut și aceste dureri ar putea fi expresia unei rupturi tumorale.

- prezența unei hematurii (în 20% din cazuri)
- hipertensiune arterială (în 25% din cazuri)
- prezența unui varicocel stâng, explicat prin faptul că trombi tumorali invadează inițial vena renală stângă și determină întreruperea returului venos prin vena spermatică stângă.

Diagnosticul nefroblastomului

1. Clinic: se are în vedere simptomatologia expusă
2. Paraclinic: prin examene de laborator și prin explorări imagistice. Din păcate, laboratorul nu aduce date concludente. Nu există semne biologice ale nefroblastomului. Rar se constată o anemie, expresie a hemoragiilor intratumorale.

Explorările imagistice:

-radiografia abdominală „pe gol” confirmă existența unei mase opace ce împinge ansele intestinale. Hemoragiile subcapsulare pot determina calcificări „în coajă de ou”.

-radiografia toracică poate evidenția metastazele pulmonare. De altfel, în etapa diagnostică se cercetează și prezența eventualelor metastaze la debut (osoase-prin radiografii de schelet, hepatice-prin ecografie).

-urografia intravenoasă arată că tumora este retroperitoneală și intrarenală, că distruge arhitectura normală a cavităților excretorii renale.

-ecografia abdominală și lombară confirmă situația intrarenală a masei tumorale și precizează compoziția sa heterogenă, cu leziuni chistice și leziuni parenchimatoase. Ecografia ținută pe vena cavă poate decela prezența trombilor cavi (real time ultrasonography).

-computer-tomografia este necesară la cazurile cu diagnostic mai dificil. Decelează metastazele pulmonare.

-arteriografia selectivă renală nu își are indicația decât în leziunile bilaterale în care se impune o chirurgie conservatorie.

-RMN și scintigrafia osoasă ar putea decela metastazele osoase.

Diagnosticul diferențial se va face cu:

-malformațiile renale, mai frecvente ca tumorile și care au un aspect chistic, cu apariție la vârsta de nou-născut și sugar. Dintre acestea, hidronefroza are un comportament aparte; este o tumoră „fantomă” (uneori o palpăm, alteori, când a drenat conținutul, nu).

-nefromul mezoblastic: tumoră benignă nediferențiată clinic și imagistic de nefroblastom dar care apare la copilul sub 6 luni vârstă.

-neuroblastomul abdominal care poate fi deosebit de nefroblastom prin caractere clinice/imagistice, biologice.

-splenomegalia.

Evoluția nefroblastomului

Invazia locală se face întâi pe cale limfatică spre sinusul renal și în interiorul capsulei renale. Apoi tumora invadează capsula propriu-zis, prin contiguitate sau pe cale vasculară, urmând apoi invazia în atmosfera din vecinătatea capsulei renale.

Metastazele la distanță sunt reprezentate de leziunile din pulmon, ganglionii limfatici regionali și ficat (80% din metastaze sunt în pulmon și 15% în ficat). Alte arii de metastazare sunt rare în nefroblastom.

Factorii prognostici ai nefroblastomului sunt: mărimea tumorii, vârsta copilului, aspectul histologic, prezența metastazelor în ganglionii limfatici, invazia capsulei renale. Factorul determinant al prognosticului este, totuși, aspectul histologic (favorabil sau nefavorabil) al tumorii, date recente confirmând importanța examenului histopatologic.

S-au identificat și alți factori, adiționali, ai prognosticului nefroblastomului:

-factori cromozomiali: pierderea heterozigotității pentru brațul lung al cromozomului 16, sau al brațului scurt al cromozomului 1.

-factori în relație cu ADN-ul celular: aneuploidia apare în leziunile anaplastice iar tetraploidia este asociată cu un prognostic rău.

Tratament

Este multimodal asociind chirurgiei, chimioterapia și radioterapia. Nefroblastomul este tumora copilului care a beneficiat cel mai mult de progresele oncologiei pediatrice din ultimii 40 ani. Asocierea chimioterapiei și radioterapiei a determinat creșterea ratei de vindecare de la 20% la 90%.

Principii generale de tratament chirurgical:

- piatra de temelie a tratamentului chirurgical o reprezintă excizia tumorii primitive.
- chirurgul are datoria să cunoască exact gradul invaziei regionale a tumorii. O stadializare corectă va stabili și necesitatea tratamentului chimioterapic sau/și radioterapic.
- abordul tumorii trebuie să împiedice diseminarea trombilor tumorali.
- de obicei, se practică tumor-nefrectomia. Nefrectomia parțială se poate executa când tumora este localizată strict la unul din poli rinichiului, ocupând mai puțin de 1/3 din parenchim, sau când există dorința de a prezerva funcția renală a rinichiului interesat și în absența invaziei tumorale în sistemul colector renal.
- în unele situații este necesară reluarea explorării chirurgicale (second look), cum ar fi: tumorile declarate inițial inoperabile și tratate cu chimioterapie, tumorile Wilms bilaterale, reapariția unei tumori după ablație sau tumorile explorate printr-o incizie în flanc.

Radioterapia: nefroblastomul este o tumoră sensibilă la doze relativ mici. Asocierea radioterapiei cu chirurgia a permis o vindecare de până la 50% a cazurilor

de nefroblastom în anii 60. Doza recomandată de SIOP este de 15 Gy (1 Gy = 1 gray = 100 razi) pe ansamblul volumului tumoral iradiat. În cazul histologiei nefavorabile se recomandă o doză de 30 Gy.

Chimioterapie: în aceeași măsură, nefroblastomul este o tumoră chimiosensibilă, fapt demonstrat de eficacitatea agenților chimici în diversele circumstanțe de tratament, chimioterapia de primă intenție, chimioterapia „adjuvantă”, postoperatorie sau adresată metastazelor. Dintre drogurile folosite cităm: actinomicina D (cosmegen), adriamicina (adriablastină), VP16 (vepeside), vincristina (oncovin).

Rezultatele tratamentului sunt considerabil ameliorate, mai ales în ultimii 20 de ani. Ultimul studiu multicentric european -SIOP 6- pe 866 cazuri raportează supraviețuire de 81%. Sechelele tratamentului nefroblastomului nu sunt încă bine cunoscute. Se știe, cu siguranță, că un al doilea cancer la un bolnav tratat de tumoră Wilms este extrem de rar și că, în principiu, copiii născuți din părinți cu tumoră Wilms sunt normali. S-a remarcat o greutate scăzută la naștere la copii proveniți din mame cu iradiere abdominală pentru tumoră Wilms.

NEFROMUL MEZOBLASTIC (TUMORA BOLANDE)

A fost individualizată în 1967 de către Bolande, până atunci fiind confundată cu nefroblastomul. Este o tumoră întâlnită la nou-născuți, reprezentând 30% din tumorile renale înainte de 6 luni vârstă. Caracteristicile clinice și radiologice sunt aceleași cu ale nefroblastomului. Volumul poate fi mai mare dar evoluția este mai lentă. Examenul anatomopatologic este cel care pune diagnosticul relevând o tumoră fermă, albicioasă, fibroasă, ce se delimitează greu de parenchimul renal. Histologic, se evidențiază celule fuziforme cu aspect muscular sau fibroblastic, amintind uneori anumite forme de fibromatoză. Este o tumoră benignă, de obicei fără extensie locală și care nu metastazează.

Tratamentul este exclusiv chirurgical și s-ar putea ivi probleme doar dacă tumora foarte mare ar face extirparea dificilă.

ADENOCARCINOMUL RENAL (TUMORA GRAWITZ)

Reprezintă cancerul renal al adultului. Este denumită și hipernefrom sau tumora cu celule clare. În patologia pediatrică este întâlnită la copilul mare și spre deosebire de tumora Wilms, se manifestă mai frecvent cu hematurie. Tumora invadează repede ganglionii regionali, fapt ce impune după exereză, o evadare ganglionară largă. Singurul tratament eficient este extirparea tumorii (ce asigură în 50% din cazuri, vindecarea). Se poate face și tratament cu iradiere la cazurile cu invazie ganglionară regională.

NEUROBLASTOAMELE

Cunoscute și ca tumori neuroblastice, cuprind neuroblastomul, ganglioneuroblastomul și ganglioneurinomul. Își au originea în celulele creștei neurale, celule ce ulterior vor alcătui ganglionii lanțurilor simpatice de la gât până în pelvis sau vor intra în alcătuirea medulei suprarenale. Tumorile se caracterizează prin localizări diverse, grade diferite de diferențiere histologică, ce le transformă în tumori cu un comportament „enigmatic” căci pot regresa spontan. Spre deosebire de cazurile cu nefroblastom, în ultimii 20 de ani, tratamentul multimodal a influențat prea puțin evoluția și prognosticul bolii

Epidemiologie

Neuroblastomul reprezintă cea mai comună tumoră solidă întâlnită la sugar și copil, reprezentând 8% din toate cancerele copilului. Prevalența este de 1 la 7000 de nou-născuți iar în SUA se înregistrează 550 cazuri noi pe an. Statisticile arată că incidența este uniformă în întreaga lume. Tumora este ușor mai frecvent întâlnită la băieți decât la fete (1,2/1). Vârsta medie la data diagnosticului este apreciată la 22 luni. Unele studii arată incidența bifazică cu un „pick” inițial înainte de vârsta de 1 an și un al doilea între 2 și 4 ani.

Rolul factorilor de mediu în producerea neuroblastomului. S-a descris neuroblastom la copii ale căror mame au făcut abuz de hidantoină (fenil-hidantoin syndrome), fenobarbital sau alcool (fetal-alcohol syndrome) sau li s-au administrat diuretice, droguri tranchilizante, analgetice. S-a făcut legătura cu ocupația mamei: expunerea la acțiunea câmpului electromagnetic, coloranți sintetici, alte substanțe chimice.

Etiologia exactă a bolii rămâne o necunoscută. Neuroblastom „in situ” localizat în glandele suprarenale s-a găsit la fiecare din 100 copii decedați în primele trei luni de viață, din diverse cauze.

Embriologic, în dezvoltarea fetală normală, aglomerări de neuroblaști se găsesc în suprarenale la fătul de 7 săptămâni. Aglomerări de noduli neuroblastici care se aseamănă cu un neuroblastom se găsesc și în săptămâna 14-18. Ulterior acești noduli se dispersează în noduli mai mici și apoi în celule cromafine. Persistența acestor cuiburi de neuroblaști în perioada neo-natală ar putea explica aspectele de neuroblasom „in situ” găsite după naștere. Măsurarea mărimii nucleului celei neuroblastomului arată că este semnificativ mai mare decât nucleul celei care constituie nucleul neuroblastic, acesta putând fi un indicator al potențialului malign.

Celulele neuroblastomului, derivând din neuroblaștii ganglionilor simpatici, sunt supuse diferențierii neuronale în diverse grade. De aceea, neuroblastomul poate evolua spre ganglioneuroblastom sau spre ganglioneurinom, transformarea malignă

fiind expresia răspunsului eșuat în fața semnalului normal de diferențiere morfologică.

Factorii responsabili de reglarea diferențierii normale ar fi:

-factori neurotrofici (NGF) și receptorii lor au fost implicați în patogeneza neuroblastomului, dar rolul lor este neclar. NGF (neurotrophic grow factor) este o neurotrofină ce face parte dintr-o familie alături de BDNF (brain derived neurotrophic factor), NT3 (neurotrophin 3) și NT4 (neurotrophin 4/5).

-neuropeptidele; există doi markeri adiționali ai diferențierii neuronale, asociați uneori cu neuroblastomul, cromograninul A și neuropeptidul Y. Cromograninul A este o proteină identificată prima oară în celulele cromafine din medulara suprarenalei și este o componentă a granulelor neurosecretorii din celulele neuroendocrine ale țesuturilor sau tumorilor. Cromograninul A, fiind prezent în serul pacienților cu neuroblastom, poate servi ca un marker seric specific de identificare a bolii și a răspunsului la tratament. Neuropeptidul Y este o altă proteină neurosecretată a cărei expresie este reglată de sistemul nervos.

-se mai citează și două peptide hormonale asociate cu neuroblastomul, somatostatina și VIP (vasoactive intestinal polipeptide), dar rolul acestor proteine în dezvoltarea și diferențierea neuronilor simpatici este neclar.

Studii genetice

O parte din pacienții cu neuroblastom dovedesc în mod clar o predispoziție în a dezvolta această boală, iar predispoziția urmează un model de transmitere autosomal dominant. Knudson (1972) a apreciat că mai mult de 22% din neuroblastome sunt rezultatul unei mutații în perioada germinală. Există 2 ipoteze propuse de Knudson pentru a explica apariția neuroblastomului la copil. Formele neereditare de neuroblastom ar rezulta din două mutații postzigotice (somatice) într-o singură celulă, determinând transformarea malignă a celulei și apariția unei singure tumori. Tumorile cu caracter ereditar apar la persoanele la care prima mutație se realizează în perioada prezigotică (germinală) și mutațiile vor fi prezente în toate celulele. Orice mutație în plus, în orice celulă țintă, va induce transformarea malignă. Pot apare astfel tumori cu localizări primitive diverse, simultan sau secvențial. La aceste persoane, dacă supraviețuiesc, jumătate din descendenți pot suferi mutații genetice și dintre aceștia 63% au șansa de a dezvolta un neuroblastom. Există studii privind cazurile familiale de neuroblastom, de localizări bilaterale sau sedii multifocale ale bolii care confirmă predispoziția ereditară. Vârsta medie a pacienților cu neuroblastom familial este de 9 luni, contrastând cu vârsta medie la diagnostic în populația generală care este de 22 luni. Cel puțin 20% din pacienții cu neuroblastom familial au tumori cu localizare suprarenală bilaterală sau tumori multifocale. Concordanța apariției neuroblastomului la gemenii monoziagoși în perioada de sugar sugerează că factorii ereditari sunt predominanți, pe când discordanța apariției neuroblastomului la gemeni, dar la o vârstă mai mare (copii mici), sugerează rolul mutațiilor întâmplătoare.

A fost înfrimată rolul anomaliilor cromozomiale constituționale. În anumite cazuri de neuroblastom s-a găsit deleția și rearanjarea genelor pe brațul scurt al

cromozomului 1, translocații genice între cromozomul 1 și 17, diverse alte translocații.

Neuroblastomul a fost asociat cu alte sindroame genetice: neurofibromatoză de tip I cu aganglionoză colonului. S-a sugerat faptul că neuroblastomul face parte din spectrul afecțiunilor datorate viciilor de dezvoltare ale crestei neurale.

Alte studii genetice au dovedit, cu claritate, că neuroblastomul este caracterizat din punct de vedere citogenetic, prin deleția brațului scurt al cromozomului 1 și prin manifestări de amplificare ale unor gene (material genetic în plus prin deleții ale unor gene supresoare). Utilizarea tehnicilor de citometrie în flux pentru aprecierea conținutului în ADN al celulelor tumorale ale neuroblastomului a cunoscut o dezvoltare importantă și s-a remarcat că prognosticul este mai bun pentru tumorile cu un conținut hiperploid în ADN, decât pentru tumorile diploide. Anomaliile genetice cel mai frecvent descrise sunt monosomia parțială pentru brațul scurt al cromozomului 1 și deleția distală, după banda 1p31.

Un studiu pe 63 tumori primitive a arătat, înaintea tratamentului, o amplificare a oncogenei N-myc, în 38% din cazuri. S-a remarcat amplificarea N-myc în 50% din cazurile de neuroblastom stadiul III și IV, dar nu pentru stadiile I și II. Amplificarea N-myc oncogenei constituie, de altfel, un element suplimentar de deosebire între stadiile IV și IVs ale neuroblastomului.

Anatomie patologică

Neuroblastomul, alături de sarcomul Ewing, limfomul non-hodgkin, tumorile neuroectodermale primitive, face parte din grupa neoplasmelor cu celule mici, albastre, rotunde, ce apar la vârsta copilăriei. Neuroblastomul derivă din celulele simpaticke primitive pluripotente (simpatogonii), ce la rândul lor își au originea în creasta neurală. Gradul și tipul diferențierii simpatogonice, precum și originea sa din creasta neurală, determină apariția de țesuturi neuronale depinzând de sistemul nervos simpatic: ganglioni simpatici paravertebrali și celule cromafine în suprarenală. Subtipurile histologice de tumori neuroblastice apar în legătură cu modele de diferențiere normală a sistemului nervos simpatic. Există trei modele clasice: al neuroblastomului, al ganglioneuroblastomului și al ganglioneurinomului, care reflectă spectrul maturării și diferențierii.

Neuroblastomul este compus din celule mici, uniforme, conținând nucleii hiper cromatici, denși și citoplasmă puțină. Prezența prelungirilor neuronale -neuropil-reprezintă aspectul patognomonic al neuroblastomului primitiv, alături de pseudorozete (neuriblaști înconjurând prelungiri eozinofilice).

Ganglioneurinomul este o tumoră benignă, opusă neuroblastomului, fiind compusă, în principal, din celule ganglionare mature, prelungiri nevroase, celule Schwan. Este o tumoră care, prin definiție, nu metastazează dar poate recidiva local. Deși nu este malignă, tumora poate ajunge la dimensiuni mari și să determine leziuni prin compresiune. Se poate întinde spre găurile de conjugare și să producă semne neurologice. Este o tumoră fermă, chiar dură, bine încapsulată. Microscopic, prezintă celule ganglionare mature, mari, cu citoplasmă abundentă și nucleii mici.

Ganglioneuroblastomul reprezintă un grup heterogen de tumori cu aspecte patologice de la extrema maturare la predominanța elementelor neuroblastice. Unii autori folosesc termenul de „neuroblastom în maturare” pentru tumorile ce conțin cel puțin 50% celule ganglionare mature și termenul de „ganglioneuroblastom” pentru tumorile cu multă maturare. Ganglioneuroblastomul poate fi focal sau difuz, iar cel difuz are un comportament puțin agresiv.

Pentru a deosebi neuroblastomul de alte tumori ale copilului cu celule mici, rotunde, albastre, sunt necesare tehnici standard (hematxilîn-eozină și microscopie obișnuită), imunohistochimie (anticorpi monoclonali pentru neuron-specific enolaza), microscopie electronică ce relevă caracteristicile celulelor derivând direct din creasta neurală.

Din punct de vedere histologic, există o posibilitate de apreciere a prognosticului neuroblastomului. Este vorba de indicele mitotic al lui Shimada care apreciază că prezența calcificărilor și o rată scăzută a mitozelor (sub 50 mitoze/10 câmpuri de intensitate mare) prognosticează o evoluție favorabilă.

Macroscopic, neuroblastomul este o tumoră lobulată, de consistență fermă și care pe secțiune are culoare roz. Cele de dimensiuni mici sunt bine încapsulate. Capsula poate fi depășită și tumora invadează țesuturile din jur, moment în care tumora devine friabilă, prezintă hemoragii și necroze sau zone chistice.

Manifestare clinică

Neuroblastomul are mai multe forme de manifestare clinică, în funcție de: tumora primară, prezența metastazelor și de producția anumitor produși de metabolism.

Tumora primară poate fi localizată în glanda suprarenală, paravertebral, regiunea presacrată. Mai mult de jumătate din neuroblastome sunt localizate în abdomen și 2/3 din acestea sunt în glanda suprarenală. Neuroblastomul cu localizare suprarenală metastazează mai rar decât alte tumori cu localizare retroperitoneală. Prezența tumorii este cel mai frecvent semn, tumora fiind fermă, boselată, neregulată, ades depășind linia mediană. Neuroblastomul cu punct de plecare în lanțul ganglionar simpatic paravertebral, abdominal sau toracic, se însoțește de semne neurologice date de invazia tumorii prin gaurile de conjugare și compresiune pe măduvă. În 40% din cazurile cu extensie intraspinală, pacientul este asimptomatic și atunci este necesară RMN. Se apreciază că, în general, componenta intraspinală are structuri mature iar cea paravertebrală, imature. Există discuții privind eficiența tratamentului neurochirurgical: unii susțin că tratamentul neurochirurgical rapid -excizia tumorii- ar avea efect benefic, alții susțin că rezecția tumorii paravertebrale influențează favorabil evoluția tumorii intraspinale, care n-ar mai progresa. Neuroblastomul cu localizare presacrată își are originea în organul lui Zuckerkandl și reprezintă o formă rară de neuroblastom, întâlnită doar în 4% din cazuri. Determină compresiunea vezicii urinare, cu retenție de urină și compresiunea colonului cu constipație.

Metastazele neuroblastomului apar rapid și nu sunt în legătură cu mărimea tumorii primare. Aproape 2/3 din pacienți au deja la data diagnosticului metastaze

prezente. Localizările metastatice cele mai frecvente sunt: ficatul, oasele, măduva osoasă, țesutul subcutanat (sub forma unor noduli întâlniți mai ales la sugar), regiunea periorbitală (unde determină echimoze la pleoapa superioară). Rar se întâlnesc leziuni metastatice în cord, pulmon, creier sau măduva spinării.

Manifestările clinice ale neuroblastomului în legătură cu activitatea biochimică a unor produși tumorali se referă la faptul că :

- producția de catecolamine determină cefalee paroxistică, hipertensiune, palpitații, transpirații, paloare. Uneori aceste manifestări le poate avea mama unui făt, la 8-9 luni de sarcină.

- secreția de VIP -vasoactive intestinal peptide- determină diaree apoasă și hipopotasemie. Atenție: și alte tumori care derivă din celulele crestei neurale, altele decât neuroblastomul, unele tumori pancreatice, carcinomul bronhogenic secretă aceste peptide. Există astfel de tumori ce au abilitatea de a converti aminele în hormoni sau substanțe hormon-like și au fost denumite APUD-oame, după procesul de transformare al aminelor și decarboxilare (amine precursor up-take and decarboxilation -APUD).

- unele catecolamine produse de neuroblastom au un efect nociv asupra creierului determinând prin mecanism autoimun o „encefalopatie mioclonică” manifestată cu opsomieloclonus (mișcări rapide multidirecționale ale globilor oculari „dancing eye”), polimieloclonus, ataxia trunchiului dar în absența semnelor de hipertensiune intracraniană. Se consideră că neuroblastomul asociat cu aceste manifestări, nistagmus haotic, are un prognostic bun, tumorile primitive ades localizate toracic fiind bine diferențiate histologic.

Diagnostic

Diagnosticul neuroblastomului face apel la: explorări imagistice, determinări biochimice și studiu histopatologic.

a) Explorări imagistice:

- radiografia simplă abdominală: în cazul localizărilor abdominale poate releva calcificări.

- radiografia toracică poate identifica tumora, plasată în mediastinul posterior.

- ultrasonografia, metodă neinvazivă și neiradiantă, poate deosebi structura neuroblastomului de leziuni chistice, prezente deasupra și medial de rinichi.

- computer-tomografia este utilă în evidențierea tumorii, a calcificărilor intratumorale (în 80% din cazuri), a extensiei intraspinale (în asociere cu mielografia). Tot CT poate face diagnosticul diferențial cu leziuni plasate intrahepatic sau poate evalua extensia intracraniană a metastazelor.

- RMN este la fel de utilă ca în diagnosticul oricărei alte tumori.

- urografia intravenoasă poate evidenția deplasarea rinichiului de către o formațiune tumorală interesând suprarenala. Rinichiul va fi împins în jos și înafară iar ureterul va descrie o curbă cu concavitatea medială.

-scintigrafia osoasă și simpla radiografie de schelet pot releva prezența metastazelor osoase. Cu predilecție, metastazele de neuroblastom se plasează în zona metafizară a oaselor lungi.

b) Determinări biochimice

Peste 90% din copiii cu neuroblastom prezintă valori crescute ale eliminărilor urinare de catecolamine și produși de degradare ai acestora. În practică se dozează, în urină, AVM (acid vanil mandelic) și AHV (acid homovanilic).

Date recente indică faptul că pacienții cu neuroblastom în stadii avansate au niveluri ridicate de cistotinină, homoserină, NSE (neuron specific enolază), feritină și ACE (antigen carcinoembrionic).

c) Studiul histopatologic

Acesta confirmă diagnosticul de neuroblastom pe datele oferite de examenul histologic clasic dar și prin microscopie electronică și imun-histochimie. Alternativa la aceste examene o constituie studiul microscopic al aspiratului măduvei osoase, ce va releva prezența celulelor tumorale „compatibile” (simpatogonii).

Criterii de diagnostic pozitiv

Există un minimum de criterii pentru a afirma că tumora diagnosticată clinic și imagistic este neuroblastom.

fie un diagnostic anatomopatologic efectuat cu microscopie clasică, cu sau fără imunhistochimie, microscopie electronică, asociat cu creșterea nivelurilor serice și urinare ale catecolaminelor și produșilor de degradare ai acestora,

fie un diagnostic pus pe aspiratul medular ce relevă prezența simpatogoniilor, asociat cu niveluri ridicate în sânge a catecolaminelor sau produșilor de degradare ai acestora.

Diagnostic diferențial

Datorită potențialului clinic de prezentare, neuroblastomul poate fi confundat cu afecțiuni neoplazice sau nonneoplazice, mai ales în cele 10% din cazuri în care nu se constată niveluri crescute ai produșilor de degradare ai catecolaminelor.

Prezența metastazelor poate pretinde la confuzie cu osteomielița sau osteo-artrita neonatală.

Sindromul cu diaree apoasă (prin secreție de VIP) poate fi confundat cu alte boli infecțioase sau diaree nespecifică.

Manifestările neurologice din sindromul ataxiei opsomieloclonice seamănă cu cele din alte afecțiuni neurologice.

Prezența calcificărilor din neuroblastom trebuie deosebit de calcificările din glanda suprarenală apărute după o hemoragie suprarenală.

Din punct de vedere histologic, neuroblastomul trebuie deosebit de alte tumori cu celule mici albastre, rotunde: sarcomul Ewing, limfomul, leucemia megacarioblastică, situații în care se face apel la anticorpi monoclonali.

Stadializarea neuroblastomului

Există la ora actuală 3 sisteme de stadializare cu recunoaștere internațională egală. Primul, și cel mai important pentru practica noastră este cel imaginat în 1971 de către Ewans (vezi planșa cu tabelele).

Tratament

Tratamentul neuroblastomului este multimodal (chirurgie, chimioterapie și radioterapie) și depinde de întinderea leziunilor, de datele clinice și de criteriile de stadializare.

Stadiul I al tumorii, indiferent de criteriile de stadializare, beneficiază de tratament chirurgical. Se practică excizia în totalitate a tumorii și se obțin astfel rezultate bune.

În cazul pacienților cu neuroblastom stadiul II, dacă tumora este plasată retroperitoneal, intervenția se face printr-o laparotomie (transrectală sau transversă supraombilicală) sau chiar toracofreno-laparotomie. Prin răsfrângerea colonului, se evidențiază tot spațiul retroperitoneal de partea respectivă. Ficatul în dreapta, splina și coada pancreasului în stânga, pot fi mobilizate și plasate spre linia mediană. Trebuie avut în vedere că o chirurgie excesivă, cu rezecții întinse și sacrificii importante poate pune în pericol viața copilului. De aceea, sunt situații în care tumora este excizată cât mai mult, iar dacă rămân resturi tumorale, marginile sunt marcate cu clipsuri de titan ce vor ghida radioterapia ulterioară. Este preferabilă excizia tumorii fără sacrificiul rinichiului, dar dacă situația o impune, se practică și extirparea rinichiului, „în bloc” cu tumora.

Dacă tumora este localizată în mediastin, va fi extirpată printr-o toracotomie clasică, posterolaterală. După deschiderea pleurei și fasciei endotoracice se găsește un plan de disecție ce permite extirparea tumorii. Dacă există prelungire endocanală și compresiune medulară, bolnavul beneficiază de tratament neurochirurgical.

Tumoriile cu localizare cervicală și în mediastinul posterior au, de obicei, punct de plecare în ganglionul stelat, iar excizia tumorii determină, în astfel de cazuri, sindrom Horner. Părinții trebuie să fie de acord cu apariția unei mioze și ptoze palpebrale ca preț al vindecării de un neoplasm. Trebuie evitat, în cursul intervenției, lezarea plexului brahial, nervului frenic, nervului vag, recurentului sau altor structuri vitale.

Tumoriile în stadiul III vor avea un tratament multimodal mai agresiv constând în chirurgie cu rezecție atunci când este posibilă, polichimioterapie și radioterapie. Tumoriile plasate în pelvis sau aria celiacă sunt, frecvent, nerezecabile la prima operație. După reducția cu polichimioterapie, cu ocazia intervenției „second look” se poate practica excizia completă.

Pacienții cu tumori în stadiul IV, cu metastaze, vor fi tratați inițial cu chimioterapie. Dacă tumora primitivă este, la diagnostic, de dimensiuni ce permit rezecția, va fi rezecată de primă intenție. La pacienții la care chimioterapia s-a dovedit eficientă, o laparotomie (sau chiar laparotomie „second look”) poate face

posibilă excizia tumorii reziduale. În aceeași măsură, tentativa de rezecție chirurgicală nu-și are locul dacă boala progresează în ciuda chimioterapiei.

Pacienților cu neuroblastom stadiul IVs li se practică, de primă intenție, excizia tumorii primitive și li se face radioterapie țintită pe ficat (sediul multiplelor metastaze ce determină treptat hepatomegalie, ascensiunea diafragmului și insuficiență respiratorie)

Laparotomia "second look" sau laparotomia de primă intenție amânată sunt utilizate frecvent în tratamentul chirurgical al neuroblastomului și se adresează tumorilor nerezecabile inițial, situațiilor în care se reconsideră întinderea tumorală sau pentru evaluarea răspunsului la tratament.

Complicațiile tratamentului neuroblastomului se referă la efecte tardive ale chimioterapiei, radioterapiei și chirurgiei. S-au constatat defecte neurologice (cognitive sau motorii) sau tulburări de comportament datorate anticorpilor anticelule neuronale folosiți.

Prognosticul neuroblastomului este favorabil dacă :

- tumora este localizată cervical, pelvin, sau mediastinal,
- structura histologică are multe structuri mature (absența mitozelor, absența infiltratelor celulare tumorale, prezența calcificărilor, absența necrozelor),
- există manifestări neurologice -clonus și nistagmus- și atunci șansele de vindecare ajung la 90%,
- se constată producție de VIP cu diaree apoasă.

Neuroblastomul are un prognostic negativ când:

- sunt infiltrați ganglionii regionali,
- se constată producție crescută de AHV,
- la copii cu tumori în stadiul IV se dozează niveluri crescute de feritină serică,
- se constată niveluri crescute de NSE la copii cu tumori în stadiul III.

RABDOMIOSARCOMUL

Dintre tumorile mezenchimale maligne (TMM) ale copilului rabdomiosarcomul (RMS) este cea mai frecventă și cea mai cunoscută tumoră și-n plus reprezintă al 3-lea neoplasm ca frecvență după neuroblastom și tumora Wilms.

Definiție

RMS își are originea în celula mezenchimală imatură care evoluează spre fibra musculară striată, iar dezvoltarea acestor tumori poate apare și în țesuturi unde în mod normal nu se întâlnește mușchi striat (ex. vezica urinară).

Epidemiologie

RMS reprezintă în unele serii 50-65% din TMM ale copilului și 5% din toate tumorile solide la această vârstă. În SUA sunt diagnosticate cca 250 cazuri noi de RMS în fiecare an. Aproape 2/3 din cazuri sunt diagnosticate la copilul sub 6 ani, iar tumora este de 1,3-1,4 ori mai frecventă la băieți decât la fete.

Deși aceste tumori sunt localizate în orice parte a corpului, există câteva diferențe în ceea ce privește vârsta la care se face diagnosticul, localizarea tumorii primare și aspectul histologic al proliferatului tumoral. Spre exemplu, localizarea tumorii în regiunea capului/gâtului se asociază cu vârsta de diagnostic sub 8 ani, iar localizarea la orbită cu subtipul embrional al RMS. Spre deosebire de acestea tumorile extremităților sunt mai comune adolescentului, iar histologic predomină subtipul alveolar. Un subtip unic de RMS se dezvoltă în vezica urinară și în vagin, varianta botrioidă (denumită așa deoarece seamănă macroscopic cu un ciurchin de strugure) și se întâlnește în exclusivitate la copilul mic.

Sindroame asociate și câteva noțiuni recente de genetică

S-au descris cazuri de RMS sporadic asociate cu unele sindroame familiale ca: neurofibromatoza și sdr. LiFraumeni, care includ pe lângă RMS și alte tumori de țesuturi moi, carcinom de suprarenală, carcinom de glandă mamară.

Unele studii recente (1995) au pus în evidență mutații ale genei p53 a liniei germinative, ceea ce indică faptul că RMS ar putea avea o predispoziție ereditară la cancer sau o posibilă creștere a susceptibilității la agenții toxici.

Cele 2 subtipuri majore de RMS: embrional și alveolar prezintă alterări genetice distincte care sunt considerate a juca un rol important în patogeniza acestor tumori, astfel RMS subtipul alveolar prezintă o translocare între brațul lung al cromozomului 2 și brațul lung al cromozomului 13, pe scurt: t(2;13)(q35;q14), iar RMS subtipul embrional se știe că și-a pierdut heterozigozitatea (LOH) în locusul 11p15. Este posibil ca LOH la 11p15 să reflecte pierderea activității supresoare a tumorii.

O altă anomalie genetică cu implicație în prognostic mai ales pentru subtipul embrional este conținutul în ADN sau ploidia care se măsoară prin citometrie în flux. Celulele normale prezintă un conținut diploid de ADN. Numeroase tumori au un conținut anormal de ADN legat de numărul anormal de cromozomi. În RMS embrional s-a găsit un conținut cuprins între diploid și hiperploid (de 1,1-1,8 peste cantitatea normală de ADN), dar tumorile diploide par să aibe un prognostic mai rău decât tumorile hiperploide. De reținut că ADN diploid nu înseamnă o compoziție normală de cromozomi. Cea mai frecventă anomalie oncogenică întâlnită în RMS este mutația RAS (N-RAS și K-RAS).

Descoperirea unei proteine din familia Myo D, care programează diferențierea în mușchi scheletic normal prezintă un interes deosebit în diagnosticul RMS. Recent câțiva cercetători au sugerat că Myo D poate activa expresia lui p21, un inhibitor al kinazei ciclin-dependente care pare să funcționeze ca un semnal de blocare al ciclului

celular. O posibilitate este ca în mușchiul scheletic normal, proteine din familia Myo D să activeze expresia lui p21 care duce la sfârșit ciclul celular și mai activează expresia proteinelor specifice mușchiului scheletic. Când una din componentele acestei căi este defectă în celulele RMS apare un ciclu celular continuu.

Patologie

RMS face parte din categoria tumorilor cu celule mici, rotunde, albastre ale copilului. Rolul patalogului este să întifice aspectele caracteristice ale tumorii prin: microscopie optică, imunohistochimie, microscopie electronică, tehnici de genetică moleculară, care permit clasarea în RMS.

Un aspect caracteristic îl reprezintă identificarea liniei miogenetice scheletice. Tipic, aceasta constă în identificarea în microscopie electronică a striatiilor transversale caracteristice mușchiului striat, sau caracteristice rabdomioblastelor. Imunohistochimic se evidențiază unele proteine, sau gene specifice mușchiului striat ca: actina și miozina specifice mușchiului, desmina, mioglobina, proteina benzii Z și Myo D. Microscopia electronică evidențiază benzile de actină-miozină și/sau materialul benzii Z care reprezintă un element important în diagnosticul RMS.

Cele 2 variante majore: RMS embrional și cel alveolar au caracteristici histologice specifice și anomalii genetice distinctiv expuse mai sus. Aspectele histologice bazate pe identificarea tipului citologic și arhitectura proliferatului tumoral sunt de obicei suficiente pentru a permite clasarea în cele 2 subtipuri de RMS. Totuși sunt situații când diagnosticul specific este mai dificil de stabilit, atunci se recurge la tehnicile de genetică moleculară, ex. RT-PCR (reverse transcriptase-polymerase chain reaction), care devin din ce în ce mai utile atât în diagnostic cât și-n ceea ce privește patogeniza tumorii.

Prezentarea clinică și localizarea tumorii primare

Simptomele inițiale depind de localizarea tumorii și de extensia sa. RMS poate fi întâlnit în orice parte a corpului unde există țesut mezenchimal și se extinde rapid din aproape în aproape invadând organele vecine prin contiguitate. Extensia pe cale limfatică este mai frecvent întâlnită în RMS al extremităților și-n localizarea genito-urinară. Extensia la distanță pe cale sanguină se face spre plămân (40-50%), os (10%), măduva osoasă (20-30%). În consecință se va include în bilanțul inițial o radiografie de torace, o scintigrafie osoasă sau radiografia scheletului și citologie de maduvă osoasă. Extensia locală va fi precizată de examene radiologice adaptate: Rx. simplă, ecografie, tomodesitometrie. Frecvența relativă a localizărilor este prezentată în tabelul nr.1.

Cap/gât (inclusiv orbită și parameningele cranian)	35-40%
Tractul genito-urinar	25%
Extremități	20%
Alte localizări	5-10%

Table nr.1 după datele Intergrupului de Studiu al RMS I, II și III

Localizarea la nivelul cap/gât:

25% din RMS cap/gât sunt localizate la nivelul orbitei, 50% în parameningele cranian și 25% la nivelul scalpului, față, mucoasa bucală, orofaringe, laringe, gât. Cele 2 sexe sunt afectate în mod egal, iar media de vârstă la diagnostic este de 6 ani.

Localizarea la orbită produce oftalmoplegie și permite diagnosticul înaintea metastazării. Sarcoamele parameningiene se dezvoltă frecvent la nivelul nasofarinxului și sinusurilor paranasale, urechea medie, regiunea mastoidă. Aceste tumori produc de obicei obstrucția cavităților cu sau fără exudat mucopurulent sau hemoragic. Cefaleea, vărsăturile și HTA pot apare atunci când tumora se extinde intracranian prin eroziunea bazei craniului.

Localizarea la nivelul tractului uro-genital:

Tumorile localizate în vezica urinară și-n prostată au tendința să crească intraluminal la nivelul sau în apropierea trigonului și au aspect polipoid la ex. endoscopic. Clinic apare hematurie, obstrucția urinară și chiar eliminarea de mici fragmente de țesut mucosanguinolent, mai ales când tumora este botrioidă. Copii afectați au de obicei sub 4 ani. Dacă tumora de vezică urinară rămâne localizată, tumorile de prostată diseminează adesea fie în plămân, fie în măduva osoasă, sau oase.

RMS localizat în tractul genital afectează ambele sexe în mod egal și apar la copilul n.c. Tumorile vaginale sunt de obicei botrioidă și se însoțesc de scurgeri mucosanguinolente. Tumorile paratesticulare produc durere, lărgirea scrotului unilateral, sau regiunii inghinale în perioada pre- sau postpubertară la băieți. Frecvent sunt invadați ganglionii limfatici regionali ca și în sarcomul de prostată.

Localizarea la nivelul extremităților:

Aceasta se caracterizează prin deformarea regiunii afectate. Aproape ½ din aceste tumori sunt subtipul alveolar. Frecvent sunt afectați ganglionii limfatici regionali, iar tumora primară se extinde de-a lungul planurilor fasciale. De multe ori diagnosticul este întârziat datorită vârstei de școlar, vârstă la care sunt frecvente traumatismele extremităților și când tumora poate fi confundată cu o simplă tumefiere post-traumatică.

Localizarea la nivelul trunchiului:

Sarcoamele trunchiului sunt asemănătoare în evoluție cu cele ale extremităților, dar pot fi întâlnite toate tipurile histologice. Sunt de talie mare în comparație cu tumorile localizate la nivelul cap/gât și genito-urinar și recidivează adesea după excizia locală. În funcție de localizarea tumorii primare poate exista invazia prin contiguitate a coloanei toraco-lombare, iar metastazarea în ganglionii limfatici locali este mai rară.

Alte localizări :

Tumoriile intratoracice și retroperitoneale pot fi foarte mari în momentul diagnosticului datorită localizării profunde. De obicei sunt greu accesibile chirurgului datorită vaselor mari, vitale din vecinătate. Sunt tumori infiltrative și au un grad înalt de a recidiva local în ciuda metodelor terapeutice combinate.

Regiunile perineală și perianală sunt localizări rare și pot mima abcesele sau polipii, iar histologic sunt de tip alveolar. S-a raportat o incidență relativ crescută a metastazelor în ganglionii limfatici regionali.

Tractul biliar este mult mai rar afectat decât precedentele regiuni. Apare icterul, iar tumora se dezvoltă spre ficat, apoi infiltrază retroperitoneul sau plămânii.

Alte localizări : ficat, trahee, inimă, sân, ovar, uneori nici nu poate fi decelată localizarea primară.

Stadializarea :

Evaluarea extinderii tumorii la fiecare pacient este importantă deoarece terapia și prognosticul depind de gradul în care tumora se extinde la distanță față de localizarea primară. Pacienții cu tumora localizată și excizabilă chirurgical au un prognostic mult mai bun decât cei care prezintă metastaze în momentul diagnosticului.

Intergrupul pentru studiul rhabdomiosarcomelor (IRS) I-III (1972) propune un sistem al stadializării clinice în 4 grupe, vezi tabel nr.2:

Grup clinic	Extinderea leziunii și rezultatele chirurgiei
I	A.tumora localizată, limitată la locul originii și rezecabilă chirurgical B.tumora localizată, dar infiltrază în periferie și rezecabilă chirurgical.
II	A.tumora localizată, rezecție chirurgicală cu resturi tumorale microscopice. B.tumora extinsă local (invazia ggl. regionali) complet rezecabilă. C.tumora extinsă în ggl.regionali cu excizie incompletă microscopic.
III	A.tumora cu extensie locală și boală reziduală macroscopic după chirurgie B.tumora extinsă local cu boală reziduală >50% după excizia chirurgicală
IV	Tumora de orice dimensiune, +/- ggl. regionali cu metastaze la distanță ce nu pot fi excizate chirurgical odată cu tumora primară.

Sistemul TNM, care este bazat pe evaluarea extinderii tumorii preoperator este preluat de IRS IV (1992) care-l combina cu vechiul grup clinic și este propusă următoarea stadiere, vezi tabelul nr. 3.

Stadiu	localizare	T/invazia	T/dimen siuni	N	M
1	Orbită Cap/gât* Genito-urinar**	T1/T2	a sau b	N0/N1/Nx	M0
2	Vezică/prostată Extremități Parameninge Alte localiz.***	T1/T2	a	N0/Nx	M0
3	Vezică/prostată Extremitati Parameninge Alte***	T1/T2 T1/T2	a b	N1 N0/N1/Nx	M0 M0
4	Toate	T1/T2	a sau b	N0/N1	M1

Tabel nr. 3

T = tumora, T1 = la locul de origine, T2 = extinsă, a = <5cm, b = >5cm

N = ganglioni regionali, N0 = fără invazie clinică, N1 = cu invazie clinică, Nx = invazie necunoscută

M = metastaze, M0 = fără metastaze, M1 = metastaze la distanță prezente.

* = fără parameninge

** = fără vezica urinară/prostată.

*** = include trunchi, peritoneu.

Luând în considerare acest ultim sistem de stadializare se remarcă faptul că în cazul tumorii localizate este foarte importantă localizarea tumorii precum și prezența sau absența invaziei macroscopice în structurile adiacente. Tumoriile mai mari de 5 cm localizate în zone nefavorabile sunt clasate în stadiul 3 sau 4 indiferent de starea ganglionilor limfatici, în timp ce dimensiunea tumorii primare nu influențează stadializarea în tumorile cu localizare favorabilă.

Afectarea clinică a ganglionilor limfatici duce la creșterea stadiului pentru tumorile <5cm localizate în zonele nefavorabile (extremități, vezică/prostată,

parameninge, trunchi, retroperitoneu) și nu afectează stadiul tumorilor localizate în regiunile favorabile (orbită și alte localizări cap/gât, paratesticular, vagin, uretră). Examenul Rx și citologia măduvei osoase sunt utilizate pentru aprecierea prezenței metastazelor la distanță.

Tratament

Sunt recunoscute 3 modalități de tratament în cazul copiilor cu RMS: excizia chirurgicală a tumorii (dacă este posibil), radioterapia pentru controlul resturilor tumorale macro și microscopice și chimioterapia sistemică (citoreducție pentru tumora primară și eradicarea metastazelor macro sau microscopice).

Principiile conduitei chirurgicale

Chirurgia este cel mai rapid mod de îndepărtare a tumorii și este folosită oricâte ori funcția și cosmetica organului interesat nu sunt foarte mult afectate.

În localizările ca : vagin, vezica urinară, cap/gât, biopsia chirurgicală (pentru diagnostic) poate fi singura procedură chirurgicală posibilă datorită prezenței vaselor mari de sânge vitale și nervilor, dar și datorită modificărilor cosmetice.

Tumorile tractului uro-genital :

Tumorile paratesticulare trebuie excizate prin orhiectomie inghinală radicală cu rezecția întregului cordon spermatic. Abordul inghinal se face pentru a evita contaminarea scrotului, care este posibilă în cazul biopsiei transscrotale. Nu este foarte clar dacă se impune disecția ganglionilor retroperitoneali, care reprezintă o posibilă cale de metastazare a tumorii. Comitetul IRS recomandă radioterapia ganglionilor retroperitoneali la pacienții cu Rx. normală, dar cu confirmarea patologică a invaziei ganglionilor. Alții consideră că doar chimioterapia este adecvată pentru pacienții cu sarcom paratesticular și fără evidența Rx de invazie a ganglionilor. Ganglionii inghinali nu sunt de obicei afectați, deci disecția lor nu este necesară, mai puțin în cazul contaminării scrotale.

Tumorile de vulvă, vagin, uter

Excizia locală largă a tumorilor vulvare și vaginale este mai rar indicată înainte de începerea chimioterapiei. De obicei aceste tumori răspund suficient de bine la prima cură de chimio și permit excizia chirurgicală completă.

Tumorile de vagin proximal pot impune histerectomia cu vaginectomie parțială sau completă.

Tumorile de uter sunt în general excizate fără ovariectomie (în absența invaziei ovariene) și cu păstrarea vaginului distal.

Chirurgia de «second-look» cu rezecție radicală se utilizează în cazul pacienților cu boala reziduală importantă după prima intervenție chirurgicală și care nu au răspuns favorabil la cura radio și chimioterapică în primele 6 luni de la începerea tratamentului.

Tumorile de vezică urinară și prostată

În IRS I se impunea chirurgia radicală: cistectomie totală, în IRS II se începea cu chimioterapie apoi se practică excizia chirurgicală a tumorii cu preservarea vezicii urinare. În IRS III s-a introdus radioterapia, iar în IRS IV se practică biopsia tumorii prin endoscopie, sau prin incizie perineală sau suprapubiană, cu posibila rezecție inițială dacă se pot păstra funcția vezicii și uretrei.

Cistectomia parțială este de obicei rezervată tumorilor localizate la nivelul domului vezical și poate fi efectuată fie înaintea chimioterapiei fie după inducerea ei cu sau fără radioterapie.

Cistectomia totală cu excizie pelvină anterioară se practică în cazurile în care pacienții nu răspund la cura chimio- și radioterapică. Aceasta se aplică în cazurile fără metastaze la distanță și poate da o rată de supraviețuire de peste 80%.

Tumorile extremităților

Excizia chirurgicală completă trebuie încercată de la început în cazul tumorilor extremităților. Deoarece 20-25% din acești pacienți au ganglionii regionali afectați, IRS IV recomandă disecția ganglionilor proximali chiar dacă clinic nu par invadați.

Invazia ganglionilor supraclaviculari ipsilaterali pentru tumorile membrilor superioare și a ganglionilor iliaci și/sau paraaortici pentru membrele inferioare, clasează tumora direct în stadiul IV (metastaze la distanță). Amputația nu este de obicei necesară, aceasta se impune doar atunci când leziunea este extensivă, invadează osul și structurile neurovasculare.

Tumorile cu alte localizări.

Excizia chirurgicală trebuie încercată și-n tumorile trunchiului. Pentru tumorile pelvisului, retroperitoneului și cele intratoracice de obicei nu se poate realiza excizia totală datorită infiltrării vaselor mari sau nervilor. Pentru tumorile peretelui toracic se practică excizia întregii mase tumorale în bloc până la prima coastă neafectată de tumoră.

Managementul chirurgical al metastazelor

Într-un studiu retrospectiv pe 152 cazuri la care s-a practicat excizia metastazelor pulmonare după sarcom Ewing, osteosarcom, RMS și alte sarcoame cu grad înalt de malignitate s-a remarcat un prognostic nefavorabil în cazurile de RMS. Cu toate acestea, după chimioterapie excizia depozitelor metastatice restante (ex. noduli pulmonari) poate fi un beneficiu pentru pacienții care au răspuns bine la chimio și/sau radioterapie.

Complicațiile chirurgiei

Aceste complicații sunt în legătură cu localizarea tumorii. Orice procedură care interesează pielea și țesutul subcutanat duce la apariția unei cicatrici și la pierderea țesuturilor prin îndepărtarea tumorii.

Excizia radicală a ganglionilor limfatici este descurajantă deoarece duce la apariția de cicatrici și limfedem și în plus nici nu sunt date relevante asupra efectelor terapeutice pentru RMS pediatric.

La pacienții cu sarcom paratesticular, excizia ganglionilor limfatici retroperitoneali bilateral poate produce ejaculare retrogradă și are efect neplăcut pentru pacienți.

Principiile radioterapiei

Radioterapia poate eradica celulele tumorale reziduale din localizările greu de abordat de chirurgie cum ar fi cap/gât și pelvis. Sarcoamele de țesuturi moi infiltrază atât de profund țesuturile încât simpla incizie sau enucleere, fără excizia radicală, radio- sau chimioterapie duce la o rată a recurențelor locale de cca. 75%.

Ghidul schemelor de Rx-terapie a fost mult simplificat de IRS IV. Pacienții cu tumoră complet rezecată (CGI), TNM stadiul 1 și 2, nu primesc Rx-terapie. Pacienții cu tumoră complet rezecată (CGI), TNM stadiul 3 și toți pacienții cu CG II (cu unele excepții ca tumorile vulvo-vaginale primare) primesc o schemă de iradiere externă convențională de 180 cGy/zi până la o doză totală de 4140 cGy. Randomizarea începe de la pacienții cu CG III (cu boală reziduală marcată) prin iradiere externă convențională de 5040 cGy (doza zilnică fiind de 180 cGy) și radioterapie hiperfracționată până la o doză totală de 5940 cGy (2 fracțiuni pe zi de 110 cGy la 6 ore interval).

Rx-terapia începe pentru majoritatea pacienților în săptămâna a 9-a (după 3 cicluri de chimioterapie) și este continuată apoi în paralel cu chimioterapie sistemică. Volumul de iradiat este reprezentat de volumul tumorii preoperator, prechimioterapic și-n plus 2 cm în afara tumorii.

Sechelele tratamentului pot fi imediate: eritemul și tumefierea regiunii iradiate, sau tardive: pierderea unor funcții sau capacități de a crește a țesuturilor iradiate și în marea majoritate a cazurilor aceasta datorită fibrozei care se dezvoltă proporțional cu creșterea dozei Rx-terapeutice și a volumului tumorii.

Principiile chimioterapiei

Beneficiul chimioterapiei sistemice a fost confirmat de numeroase studii care au luat în considerare cei mai activi agenți asupra RMS. O problemă importantă este dezvoltarea rezistenței la numeroase droguri prin apariția unor mecanisme complexe de rezistență a celulei tumorale, mai ales în tumorile recurente.

IRS IV recomandă pentru pacienții cu RMS fără metastaze următoarea schemă: VAC (vincristină + actinomicină D + ciclofosfamidă) / VAI (vincristină + actinomicină D + ifosfamidă) / VIE (vincristină + ifosfamidă + etoposide) pentru 36 săptăm. - 1 an.

Printre cei mai noi agenți utilizați în tratamentul RMS este analogul de camptotecin hidrosolubil, topotecan, un inhibitor al enzimei topoizomeraza I.

Paclitaxel (Taxol) și analogii semisintetici acționează prin blocarea celulelor în

faza G2 sau M a ciclului celular prezentând o puternică acțiune antitumorală în diverse neoplasme.

Cele mai recente studii sugerează terapia directă împotriva receptorului de creștere care acționează sinergic cu chimioterapicele standard citotoxice.

Complicațiile chimioterapiei sunt: pancitopenia cu consecințele ei (anemia, infecțiile, sângerările), mai grave la copilul mic, leucoencefalopatia mai ales la cei care au primit drogurile chimioterapice pe cale intratecală. Fibroză, deficit staturo-ponderal, cataractă, tulburări în dezvoltarea dentiției și deficite ale hormonilor de creștere au fost raportate la copii care au primit terapie multimodală pentru tumorile localizate în regiunea cap/gât.

Infertilitatea poate fi efectul ciclofosfamidei sau Rx-terapiei la băieții cu sarcom pelvin sau paratesticular. S-au citat efecte nefrotoxice ale unor agenți chimioterapici (ifosfamidă). Cea mai severă complicație tardivă este a doua malignitate cum ar fi: leucemia mieloidă cronică, osteosarcomul.

Perspective

S-au obținut progrese remarcabile în tratamentul RMS, iar majoritatea pacienților cu tumori nemetastatice pot fi complet vindecați. Se impune un control riguros al pacienților cu tumoră reziduală macroscopic sau la distanță, iar proporția lor este relativ mare, de cca. 66% din toți pacienții cu RMS.

În ciuda triplei terapii aplicate (chirurgicală, radio și chimioterapie), rata de supraviețuire rămâne de 50-60% în primii 5 ani de la diagnostic. Sunt rare cazurile cu recidive locale sau metastaze la distanță care supraviețuiesc peste 5 ani.

TUMORILE CU CELULE GERMINAL

Tumorile cu celule germinale (TCG) gonadale și extragonadale sunt tumori rare la vârsta copilului, ele reprezentând doar 1% din cancerele pacienților sub 15 ani.

Embriogeneza și histogeneza tumorilor gonadale

Embriologic, celulele germinale devin evidente inițial în sacul vitelin sub formă nediferențiată în săptămâna a IV-a de gestație și sunt similare la ambele sexe. Aceste celule germinale primordiale apar pe fața ventrală a mezenefrosului ca o componentă a celulelor mezenchimale acoperite de epiteliul celomic sau germinal, de la segmentul VI toracic până la segmentul al II-lea sacrat.

Din săptămâna a V-a, gonadele primitive trec prin peretele nefuzionat al intestinului mijlociu și mezenterului și migrează din endodermul sacului vitelin în mezenchimul crestei genitale. În timpul săptămânii a VI-a, sub influența genelor cromozomului y, gonadele nedeterminate încep să se diferențieze în testiculi.

Din luna a IV-a până în luna a VII-a testiculii sunt localizați în fosa iliacă, lângă inelul inghinal, iar după luna a VIII-a încep să coboare în scrot.

În absența informației genetice a cromozomului y începe diferențierea ovariană. Pe măsură ce ovarele cresc în dimensiuni, ele și ductele asociate se extind spre cavitatea abdominală, împingând ligamentul larg caudal, lateral și ventral până în poziția pelvină finală către luna a VIII-a prenatal.

Deplasarea celulelor germinale primordiale este acompaniată de dezvoltarea cordoanelor sexuale derivate din epiteliul celomic. În testiculii acestea se dezvoltă în a VII-a săptămână, ducând la formarea rete testis și a tubilor seminiferi. Celulele Sertoli se dezvoltă probabil din celulele cordoanelor sexuale primitive, iar spermatogoniile din celulele germinale primordiale.

Cordoanele sexuale în ovar nu sunt evidente până în săptămânile VIII-X, apoi apar ca fiind desprinse din mezenchim sub forma unor cuiburi celulare care devin apoi foliculi primordiali. Derivată din celula germinală primordială, ovogonia apare în aceste cuiburi celulare, iar spre sfârșitul primului trimestru conțin ovocitele primare. Foliculii primordiali formați în luna a V-a pot evolua spre foliculi veziculari probabil sub acțiunea gonadotrofinelor materne sau suferă un proces de degenerare.

TCG și non-germinale, indiferent de proveniență (ovariene, testiculare, sau extragonadale) provin din celulele germinale primordiale și respectiv epiteliul celomic (fig.1). Ruta migratorie a celulelor germinale din sacul vitelin spre gonadele finale ar putea fi o explicație plauzibilă pentru localizarea pe linia mediană a majorității TCG extragonadale.

Genetică și biologie moleculară

Heterogenitatea TCG în pediatrie este evidentă în studiile care au luat în discuție proprietățile genetice și moleculare ale celulelor tumorale. Sunt totuși distincte 3 subtipuri biologice:

1. tumorile de testicul și ovar ale adolescentului
2. TCG extragonadale ale copilului mare
3. tumori ale sugarului și copilului mic.

Tumorile testiculare ale adolescentului

Expresia receptorului c-kit este probabil răspunzătoare de proliferarea inițială și supraviețuirea celulelor germinale primordiale în prima etapă până la migrarea lor. Ligantul lui c-kit, exprimat de celulele Sertoli (MGF) este considerat de asemenea un factor de control al celulelor stem. Expresia receptorilor c-kit și MGF în testicul sunt necesare pentru spermatogeneza normală.

În gonadele embrionale diferențiate, celulele germinale diferențiate se opresc în procesul de mitoză. După naștere acest proces este continuat dar mai lent până la pubertate când se instalează o proliferare rapidă a celulelor germinale și apare spermatogeneza. TCG ale adolescentului se dezvoltă din celulele care nu au intrat în meioză și debutează după instalarea pubertății. Deși acest fapt implică un eveniment genetic în perioada pubertății, unii specialiști consideră că evenimentul critic există din perioada embrionară.

S-a arătat de asemenea că în 41% și respectiv 47% din tumori se notează pierderea heterozigotității în regiunile 12q13 și respectiv 12q22.

Seminoamele prezintă expresia c-kit, dar nu și MGF, iar tumorile ne seminomatoase exprimă MGF și nu c-kit.

Tumorile ovariene ale adolescentului.

În contrast cu celulele germinale ale testiculului, cele ale ovarului continuă să prolifereze după care se opresc în prima fază a mitozei (profază), proces care continuă după naștere până la pubertate. Mai mult, marea majoritate a celulelor germinale ovariene tumorale provin din celulele care au intrat ultimele în meioză. Intrarea într-o mitoză/meioză oprită reprezintă cheia care diferențiază celulele tumorale feminine de cele masculine și care ar putea contribui la diferențele biologice dintre TGC testiculare și ovariene.

C-kit este puternic exprimat în ovocit în orice stadiu, iar MGF este exprimat în celulele foliculilor în creștere. Expresia ambilor markeri este esențială pentru supraviețuirea și creșterea foliculilor ovarieni.

La fel ca seminomul, disgerminomul exprimă c-kit, dar nu și ligantul său.

TCG extragonadale la copilul mare.

Migrarea aberantă sau incompletă (ectopică) a celulelor germinale a fost sugerată ca explicație pentru originea TCG extragonadale. O altă ipoteză ar fi că aceste tumori pot proveni din celulele embrionale totipotente ce au scăpat de sub influența organizatorilor embrionali care controlează diferențierea normală.

Cele 2 localizări mai frecvente ale TCG extragonadale sunt mediastinul și creierul. Analizele citogenetice ale teratoamelor SNC au arătat o frecvență crescută a anomaliilor cromozomilor sexuali, mai ales prin creșterea copiilor cromozomului x. Analiza ploidiei TCG mediastinale sugerează că majoritatea sunt diploide sau tetraploide.

TCG extragonadale și testiculare ale sugarului și copilului mic

Pentru copiii sub 4 ani histologia și comportamentul TCG gonadale și extragonadale prezintă similitudine biologică. Majoritatea teratoamelor la această vârstă indiferent de gradul de maturare sau localizare sunt tumori diploide cu cariotip normal și au o evoluție benignă dacă sunt rezecate complet.

TCG maligne sunt exclusiv tumori de sac vitelin, care apar de obicei pe locul unui teratom preexistent. Majoritatea sunt diploide sau tetraploide. Analizele citogenetice au arătat anomalii recurente ale cromozomilor 1, 3 și 6. Prin hibridizare *in situ* s-a demonstrat deleție pe 1p36 în 80-100% din cazurile de TCG maligne ale copilului mic.

Patologie

TCG provin din celulele germinale pluripotente sau celulele embrionale totipotente care au suferit transformare neoplazică. Morfologia fiecărui tip de TCG

este similară în orice localizare (gonadală sau extragonadală), iar tipul morfologic și caracterele biologice variază în funcție de originea localizării și vârsta pacientului.

TCG pot conține atât componenta benignă cât și pe cea malignă. Deoarece mai mult componenta malignă este cea care determină comportamentul clinic al tumorii, se impun numeroase secțiuni (prelevări). Metoda convențională este o secțiune la 1cm pe diametrul cel mai mare. Joshi a sugerat înlocuirea diametrului cu volumul tumorii și recomandă un număr de secțiuni = $1,5 \times$ cu media celor 3 diametre. Se pot obține și secțiuni adiționale din ariile cu aspect macroscopic diferit.

Clasificarea tgc

I. TUMORI OVARIENE

1. Celule germinale :

Disgerminom

Tumora de sinus endodermal

Teratom : Matur (solid, chistic)

Imatur

Monodermal (struma ovarii, carcinoid, neuroectoderme, mixte)

Maligne

Carcinom embrional

Tumori cu celule germinale mixte

Poliembriom

Coriocarcinom

Gonadoblastom

2. Celule nongerminale :

Epiteliale (seros, mucinos)

Tumori ale cordoanelor sexuale: Tumora de granuloasă, tumora cu celule Sertoli/Leydig, tumori mixte

II. TUMORI TESTICULARE

1. Celule germinale : Tumora de sinus endodermal

Carcinom embrional

Teratom

Teratocarcinom

Gonadoblastom

Altele: seminom, coriocarcinom, mixte.

2. Celule nongerminale: Tumori ale cordoanelor sexuale cu celule Leydig/Sertoli

III. TCG EXTRAGONADALE

Teratom (sacrat, mediastinal, retroperitoneal, pineal, altele)

+/- tumori de sinus endodermal

+/- carcinom embrional

TERATOMUL

Teratoamele sunt cele mai frecvente TCG ale copilului, localizate gonadal sau extragonadal. Clasificarea utilizată în practica uzuală împarte teratoamele în :

- Teratoame mature cu țesuturi mature
- Teratoame imature, care conțin țesuturi imature și mature în diferite proporții
- Teratoame maligne, cu elemente maligne identificabile ca : tumora de sac vitelin (TSV), germinom, sau carcinom embrional.

Teratoamele mature localizate în gonade sunt încapsulate, multichistice și pot conține os, cartilaj, păr sau dinți. Chisturile pot fi de diferite dimensiuni și au un conținut clar, mucoid, vâscos, sau semisolid gălbui ; iar țesutul dintre chisturi poate fi gri-albicios asemănător țesutului nervos, sau gălbui ca țesutul adipos.

Teratoamele mature extragonadale nu prezintă o capsulă bine definită, de aceea în teratoamele localizate sacrococcigian se impune excizia coccisului în timpul intervenției chirurgicale pentru a reduce riscul recurențelor.

Teratoamele mature sunt compuse din țesuturi mature provenite din cele 3 straturi de celule germinale : ectoderm, mezoderm, endoderm. Deși poate fi întâlnit orice tip de țesut, mai frecvent se dezvoltă : pielea și anexele ei, țesutul adipos, țesut nervos matur, epiteliu intestinal, structuri chistice delimitate de epiteliu scuamos, cubic sau turtit. Unele tipuri de țesuturi se întâlnesc doar în anumite localizări cum ar fi țesutul hematopietic, pancreatic, pituitar care sunt frecvent întâlnite în teratoamele mediastinale. Aceste țesuturi pot fi asociate cu secreția de enzime sau hormoni ca : insulină, hormon de creștere, prolactină, vasopresină.

La sugar și copilul mic, teratoamele mature au în general o evoluție benignă, pe când la adult și uneori la adolescent pot metastaza fie ca teratoame mature, fie ca tumori maligne.

Tumori imature au un aspect macroscopic similar cu al teratoamelor mature și au în compoziție la fel cele 3 straturi de celule germinale. Caracteristic acestor tumori este prezența în cantitate variabilă a țesuturilor imature. Gradul imaturității a fost stabilit convențional după un sistem propus de Thurlbeck și Scully modificat de Dehner (1986).

Grad	Aspect microscopic
0	Doar țesuturi mature
1	Țesuturi mature și doar o cantitate minimă de țesuturi imature
2	O cantitate moderată de țes. imature (întâlnite în 1-3 câmpuri de putere mică pe o lamă).
3	O cantitate mare de țes. imature (întâlnite în peste 4 câmpuri de putere mică pe o lamă)

Sistemul de gradare histologică a teratoamelor ovariene imature.

Tumorile imature au un comportament malign doar dacă apar în combinație cu focare de celule germinale maligne, de obicei TSV, neuroblastom, meduloepiteliom. Deoarece focarele de TSV pot fi foarte mici sau intim asociate cu țesutul nervos imatur (sau ambele) și deoarece aceste tumori nu dau reacție pozitivă la α -fetoproteină (AFP), pot fi ușor trecute cu vederea.

În teratoamele imature mai apar imagini de țesut hepatic fetal și se asociază cu creșterea AFP serice ceea ce face dificil diagnosticul diferențial de aspectul hepatoid al TSV. În TCG ale ovarului și testiculului identificarea acestor structuri fetale și diferențierea lor de TSV nu este totuși la fel de importantă ca în tumorile de origine extragonadală pentru că majoritatea neoplasmelor gonadale sunt complet excizate atât timp cât au capsula intactă.

În tumorile extragonadale localizate sacrococcigian și mediastinal, neexistând o capsulă bine definită, iar marginile tumorii sunt greu de identificat, diferențierea acestor structuri de TSV au o implicație majoră pentru terapie și prognostic. Unii cercetători au remarcat faptul că ficatul fetal dă reacție pozitivă pentru AFP și concanavalin A, pe când aspectul hepatoid al TSV este pozitiv doar pentru AFP.

Teratoamele maligne conțin cel mai frecvent structuri de TSV și se prezintă macroscopic ca niște teratoame mature în care componenta solidă sugerează prezența malignității.

Microscopic, focarele de TSV în teratoame apar ca mici structuri glandulare sau reticulare cu nucleii mari, veziculari, într-o stromă laxă, mixoidă. Aceste focare sunt incluse imperceptibil în țesutul nervos imatur. Ocazional s-au notat mitoze sau globi eozinofili în celulele tumorale, iar în acest context elementele TSV nu apar pozitive la AFP.

TUMORA SACULUI VITELIN (TSV)

Denumită și tumora de sinus endodermal, TSV este cea mai frecventă tumoră testiculară cu celule germinale maligne a copilului mic de sex masculin. Cu excepția componentelor nervoase maligne minime, TSV este singura TCG malignă localizată sacrococcigian. TSV apare rar în forma pură în localizarea extragonadală, dar este componenta cea mai frecventă a TCG maligne mixte cu această localizare.

Macroscopic aceste tumori sunt constituite dintr-un țesut gri-palid spre gri-gălbui, mucoid, în care apar focare de necroză și hemoragie.

Microscopic apar aspecte variabile: celule individuale, mici, palide, cu puțină citoplasmă, cu nucleii rotunzi, ovali și nucleoli inaparenți, sau celule medii sau mari cu nucleii veziculari, clari, nucleoli proeminenți, celule asemănătoare cu cele din carcinomul embrional sau germinom. În unele forme se întâlnesc globi și benzi eozinofile PAS pozitive și diastazo-rezistente.

După arhitectura celulară au fost descrise 4 tipuri și câteva variante. Cele mai frecvent întâlnite sunt: aspectul pseudopapilar sau festonat și aspectul microchistic

sau reticular. Aspectele solid și cel vitelin-polivezicular sunt reprezentate de obicei de focare mici greu de recunoscut.

GERMINOMUL

Denumit disgeminom sau seminom după localizare este cea mai frecventă TCG malignă localizată în ovar și SNC la copil. Seminomul este cea mai frecventă TCG malignă întâlnită la bărbatul adult și aproape niciodată la copilul mic, rară la adolescent cu excepția tumorilor combinate și cu alte elemente maligne.

Macroscopic, germinoamele sunt încapsulate, solide, gri-roz, cu consistență elastică, uneori cu focare de hemoragie și necroză.

Microscopic, celulele tumorale sunt dispuse în cuiburi separate de benzi de țesut fibros infiltrate cu limfocite. Celulele sunt mari, rotunde, ovale sau poligonale; conțin citoplasmă clară, membrană celulară distinctă și nucleu mare rotund cu 1-2 nucleoli proeminenți. Poate fi întâlnit sinciotrofoblast care nu alterează prognosticul tumorii, cu excepția asocierii cu citotrofoblast în focare de coriocarcinom. Imunohistochimic, celulele germinomului sunt intens pozitive pentru fosfataza alcalină placentară (PLAP), în timp ce sinciotrofoblastul este pozitiv pentru gonadotrofina corionică umană (β -CG).

GONADOBLASTOMUL

Se întâlnește în gonadele disgenetice, este o tumoră benignă, dar poate fi asociată cu germinoame maligne. Are dimensiuni de 1-3 cm în diametru, moale spre fermă, gri-închis-brună, ușor lobulată și nisipoasă pe secțiune datorită multiplelor calcificări.

Microscopic se prezintă sub aspectul unui amestec de celule germinale imature și celule ale cordoanelor sexuale, de obicei din granuloasă, sau celule Sertoli și frecvente calcificări. Celulele sunt pozitive la PLAP (membranar și citoplasmatic).

CARCINOMUL EMBRIONAL

Apare rar în forma pură la copil, de obicei sunt TCG mixte maligne în testicul sau mediastin, dar nu în ovar. În forma pură sunt încapsulate sau bine circumscrise și sunt constituite dintr-un țesut friabil, gri-palid sau gri-gălbui, mucoid cu focare de necroză și hemoragie.

Microscopic sunt constituite din celule mari cu nucleii voluminoși și nucleoli rotunzi, proeminenți. Aspectul de ansamblu al tumorii este epitelial și constă din plaje de celule cu cantități variabile de necroză. Aspectele pseudotubulare și papilare pot duce la confuzii cu TSV, dar celulele sunt AFP negative și lipsesc globii și benzile eozinofile caracteristice TSV.

Ultrastructural nucleii sunt neregulați cu heterocromatină, citoplasma are multe organite și ocazional filamente intermediare și microtubuli. Filamentele de citokeratină, desmozomii și lumenale sunt prezente în ariile tumorale mai diferențiate.

CORIOCARCINOMUL

Ca și carcinomul embrional, coriocarcinomul apare în afara contextului de TCG malignă. Rarele cazuri de coriocarcinom pur sunt detectate la copilul mic și reprezintă aproape întotdeauna metastaze materne sau placentare, fiind o tumoră trofoblastică gestațională.

Aceste tumori sunt atât de hemoragice și friabile încât țesutul tumoral gri-albicios este greu de identificat.

Microscopic, pentru a confirma diagnosticul trebuie să existe 2 tipuri celulare: citotrofoblastul și sincitiotrofoblastul. Elementele sincitiotrofoblastului sunt pozitive la β -hCG și se asociază cu creșterea nivelului seric al β -hCG. Ultrastructural este confirmată prezența celulelor sincitiale și multinucleate. Nucleii sunt bizari, cu cromatină fin dispersată și nucleoli multipli.

Aspecte clinice

Manifestările clinice variază în funcție de localizarea tumorii (ovar, testicul, sacrococcigian, mediastinal). Bilanțul extensiei tumorale și al metastazelor se realizează prin ecografie abdominală, radiografii sistemice de torace, examen tomografic, radiografie de coloană lombo-sacrată față și profil și scintigrafie osoasă.

În studiile actuale se dovedesc extrem de utili markerii clinici ca factori predictivi și ca indicatori ai prezenței bolii reziduale sau progresive. Acești markeri sunt clasificați în 3 categorii: oncofeto proteinele (AFP, β -hCG), enzime celulare (LDH și PLAP), markeri citogenetici și moleculari.

Creșterea nivelului seric al AFP, sau prezența reacției pozitive în imunohistochimie a celulelor TCG la AFP indică prezența componentelor maligne specifice TSV și carcinomului embrional. Creșterea β -hCG la pacienții cu TCG implică prezența clonelor de sincitiotrofoblast cum ar fi coriocarcinomul, sau germinomul pur, uneori și carcinomul embrional la adult.

LDH-ul seric este o enzimă glicolitică ce pare să fie corelată cu creșterea și regresia diferitelor neoplasme solide, dar fără să aibă specificitate pentru tipurile de TCG. PLAP este o izoenzimă fetală a fosfatazei alcaline și este crescută în ser cu peste 30% la pacienții cu seminom.

Tratament

Heterogenitatea TCG pediatrie în ceea ce privește tipul histologic, locul de origine, vârstă, stadiul tumorii presupune un plan de tratament individualizat și multimodal.

Principiile terapiei chirurgicale

Rezecția chirurgicală este terapia de elecție în tumorile benigne ca teratoamele. În cazurile cu componentă malignă se practică biopsia tumorii, când este cazul chiar

extirparea ei, chimioterapie și apoi chirurgie de «second-look» pentru excizia tumorii restante și urmărirea efectului chimioterapiei.

Principiile chimioterapiei

În ultimele 2 decade s-au adus multiple îmbunătățiri ale curelor chimioterapice la copilul cu TCG. Aceasta s-a datorat în mare parte perfecționării strategiilor de tratament la adultul cu TCG.

Dozele și metodele de administrare a curelor chimioterapice la copilul cu TCG sunt notate în tabelul de mai jos.

Regim	Componente	Administrare	Referințe
PVB	Cisplatin Vinblastin Bleomicin	20mg/m ² IV, zilele 1-5 0,2mg/m ² IV, zilele 1-2 15unit/m ² IV, zilele 2,9,16	Einhorn & Donohue 1977
PEB	Cisplatin Etoposide Bleomicin	100mg/m ² IV, ziua 1 120mg/m ² IV, zilele 1-3 15unit/m ² IV, ziua 1	Hawkins et al. 1986
JEB	Carboplatin Etoposide Bleomicin	600mg/m ² IV, ziua 1 120mg/m ² IV zilele 1-3 15unit/m ² IV ziua 2	Pinkerton et al. 1990

Pentru fiecare categorie de TCG sunt recomandări specifice pentru incorporarea chimioterapiei în managementul tumorii. În general în categoria tumorilor cu risc scăzut (tumori ovariene sau testiculare în stadiul I) nu se recomandă chimioterapie, pacienții sunt ținuți în observație. Pacienții cu risc moderat, sau cu progresia bolii netratate urmează 3-4 cure, iar pentru pacienții cu risc crescut (tumori ovariene sau testiculare în stadiu avansat, tumori extragonadale) este indicat un regim de 6 luni ce include și platinum. Tumorile refractare la tratament sunt supuse unor scheme terapeutice experimentale.

Aspecte clinice și terapeutice în tumorile ovariene

Tumora	Vârsta	Frecv.	Aspecte clinice și terapeutice
Disgermiom	16 ani	24%	Se dezvoltă rapid, 14-25% asociată cu alte TCG, foarte Rx-sensibilă.
TSV	18 ani	16%	AFP↑, 75% în stadiul I, chimioterapie chiar din I-ul stadiu ptr. Că dă recidive.
Teratom matur	10-15 ani	31%	Poate da implanturi neurogliale care nu afectează prognosticul, chirurgia este tratamentul de elecție.
Teratom imatur	11-14 ani	10%	Gradarea după cantitatea de țesut imatur, 30% au AFP↑.

Carcinom embrional	14 ani	6%	47% prepubertal, β -hCG $\uparrow$, precocitate sexuală, se recomandă chimioterapie.
TCG mixte și maligne	16 ani	11%	40% premenarhal, 30% sexualitate precoce, AFP/ β -hCG pot fi crescute.
Gonadoblastom	8-10 ani	1%	Asociat cu gonade disgenetice și maldezvoltare sexuală, tratamentul de elecție excizia ambelor gonade.
Alte tumori	adult	<1%	Coriocarcinom, poliembriom = rare la copil

Aspectele clinice și terapeutice în tumorile testiculare

Tumora	Vârsta	Frecv.	Aspecte clinice și terapeutice
TSV	2 ani	26%	Cea mai frecv. TCG malignă a testiculului, AFP $\uparrow$, sunt pure histologic, 85% stadiul I, chimio în stadiile avansate și-n recurențe.
Teratom	3 ani	24%	Slab diferențate histologic, nu sunt maligne, tratament chirurgical de elecție.
Carcinom embrional	>10 ani	20%	Rară la copilul mic, AFP +/- β -hCG $\uparrow$, limfadenopatie retroperitoneală, +/-chimio+/-Rx în funcție de stadiul bolii.
Teratocarcinom	>10 ani	13%	80% stadiul I, 75%supraviețuiesc doar după chirurgicală, stadiul avansat presupune terapie multimodală.
Gonadoblastom	5-10ani	<1%	Asociat cu sdr de malabsorbție, 30% bilaterale, chirurgie pentru gonadectomie.
Altele	adult	16%	Seminom, TCG mixte, rare la copil.

Tumorile extragonadale

Sunt localizate în general pe linia mediană și reprezintă o anomalie de migrare a celulelor germinale embrionale. În ordinea frecvenței întâlnim următoarele localizări:

- Sacrococcigian
- Mediastinal
- Intracranian
- Retroperitoneal

Tumorile sacrococcigiene: reprezintă 40% din totalul TCG la copil și 78% din TCG extragonadale. 75% dintre copii sunt fete, iar peste 18% prezintă anomalii

congenitale asociate cu defecte musculoscheletice și SNC. Deoarece majoritatea acestor tumori sunt exofitice și vizibile la examenul extern, aproximativ 80% sunt diagnosticate în prima lună de viață. Circa 17% din teratoamele sacrococcigiene prezintă aspecte maligne: TSV, carcinom embrional. Excizia precoce și completă a TCG presacrate are rezultat bun în 95% din cazuri. Se impune dozarea AFP și β -hCG serice pentru aprecierea malignității și individualizarea tratamentului.

Tumorile mediastinale cu celule germinale sunt localizate mai frecvent în mediastinul anterior și predomină sexul masculin. Adolescenții sunt asimptomatici spre deosebire de copii mici, care pot prezenta fenomene respiratorii severe, inclusiv hemoptizie. Teratoamele mediastinale pot fi: mature, imature sau maligne. Rareori se întâlnesc asociate focare de TSV sau coriocarcinom. Pot exista focare sarcomatoase de tip rabdomiosarcom, angiosarcom, sarcom nediferențiat, care sunt extrem de agresive și dificil de tratat. Supravegherea acestor tumori se realizează prin dozări serice periodice ale: AFP, β -hCG, LDH, PLAP. Tumorile maligne mediastinale se pot asocia cu sdr. Klinefelter sau cu malignități hematopoetice.

Tumorile intracraniene pot fi localizate în glanda pineală (62%), regiunea supraselară (31%), sau în ambele localizări (7%). Simptomatologia depinde de modul de creștere și histologia tumorii: tulburări de vedere, diabet insipid, hipopituitarism, anorexie, pubertate precoce. Au fost raportate metastaze în măduva spinării, plămân și os. Trebuie măsurat nivelul seric al AFP și β -hCG, după care se practică biopsia/excizia tumorii și în continuare se efectuează radioterapie. Recent, studiile lui Finlay și colab. au raportat rezultate bune cu un regim chimioterapic bazat pe carboplatin.

Alte localizări: retroperitoneu, pelvis, cervix, uter, vagin, prostată, peretele abdominal, ducte biliare, epiploon, etc.

TUMORI MALIGNNE PRIMITIVE ALE FICATULUI

Hepatoblastomul (Hb) și carcinomul hepatocelular (CHc), reprezintă 2% din tumorile maligne și 15% din tumorile abdominale maligne ale copilului. Din toate punctele de vedere, cu excepția tratamentului, aceste 2 tumori sunt complet distincte.

Hb se întâlnește la vârsta sugarului și mai rar peste 3 ani. Se poate asocia cu hemihipertrofie, alte neoplasme și posibil cu colestaza din nutriția parenterală prelungită.

CHc la copil prezintă 2 incidente de vârstă: prima la vârsta de 4 ani și a doua în perioada de 2-14 ani. Aproape ¼ din copiii afectați sunt cunoscuți ca având o afecțiune hepatică în antecedente cum ar fi: galactozemia, boală de stocaj glicogenic, tirozinoză, diverse entități cu evoluție cirogenă ca atrezia de căi biliare și hepatita neonatală.

Incidența pe sexe M/F = 1,3/1. Orice masă tumorală intrahepatică de dimensiuni mari trebuie privită ca o malignitate, deoarece tumorile benigne solide sunt mult mai rare la copil decât tumorile maligne.

Aspecte clinice

Tumorile hepatice sunt recunoscute inițial prin prezența unei formațiuni tumorale abdominale, sau hepatomegalie. Anorexia, pierderea în greutate și disconfortul abdominal sunt de obicei absente, iar dacă sunt prezente sunt de scurtă durată. Pacienții cu CHc secundar sunt cunoscuți ca bolnavi cronici de ficat (de obicei ciroză).

Anatomie patologică

Hb este clasificat în forma epitelială și forma mixtă care include elemente epiteliale și mezenchimale. Componenta epitelială poate îmbrăca 3 aspecte: embrionar, fetal și/sau aspect adult al proliferatului tumoral.

CHc poate avea arhitectură trabeculară sau glandulo-trabeculară. Prin tehnici imunohistochimice poate fi evidențiată prezența alfa-1 foetoproteinei (AFP) în celulele tumorale. O variantă de CHc este forma fibro-lamelară, care la copil are o rată lentă de creștere, mai ușor rezecabilă chirurgical față de alte forme.

Macroscopic, tumorile maligne hepatice sunt formațiuni voluminoase, rău delimitate, gri-albicioase, cu arii de necroză și hemoragie pe suprafața de secțiune.

Biologie

Dozajul seric al AFP este esențial pentru orientarea diagnosticului. Rezultatele pozitive sunt mai dificil de interpretat în primele săptămâni de viață când are loc scăderea fiziologică a nivelului seric al AFP (sub 30ng/ml până la 3 luni). AFP mai este crescută în tumorile germinale de sac vitelin.

Radiologie

Radiografia simplă abdominală arată întotdeauna o hepatomegalie sau o masă de tonalitate hidrică în etajul supramezocolic atenuând nivelele hidro-aerice digestive din vecinătate. În 10-20% din cazuri pot apare imagini grosiere de calcificări intratumorale.

Scintigrafia hepatică are o utilizare din ce în ce mai redusă din cauza progreselor obținute prin ecografie. De obicei tumorile maligne primitive ale ficatului se caracterizează prin prezența unei lacune scintigrafice.

Ecografia abdominală a devenit primul examen în cadrul diagnosticului și bilanțului extensiei locale. Se pune în evidență localizarea intrahepatică a tumorii, observându-se 2 tipuri de imagini: nodul tumoral solitar localizat cel mai frecvent în lobul hepatic drept și forma multicentrică (20% din cazuri) întâlnită mai frecvent în CHc.

Ecografia precizează dimensiunile tumorii și localizarea în raport cu sistemul port și venele suprahepatice. Ecogenicitatea este foarte variabilă: hiper-, hipo- sau chiar izoeogenă în raport cu ficatul normal.

Structura internă a tumorii poate fi omogenă sau heterogenă, singurele elemente care pledează pentru malignitate este punerea în evidență a unei amputări portale adică lipsa vizualizării unui ram portal segmentar în teritoriul tumoral și invazia unei vene suprahepatice.

Ecografia este utilă și în aprecierea evoluției tumorii după chimioterapie și în depistarea metastazelor în ficatul îndemn. Sunt mai dificil de examinat ecografic tumorile hepatice pediculate.

Urografia intravenoasă demonstrează natura extrarenală a tumorii.

Tomodensitometria abdominală are mai multe avantaje: poate fi efectuată la sugarii sedați în prealabil, substanța de contrast se poate administra pe cale i.v. sau per os și are un rol major în evidențierea tumorii chiar și la dimensiuni mai mici.

Arteriografia este utilă doar în cazul tumorilor hepatice pediculate.

Diagnosticul diferențial

În afara sdr. Pepper, excepțional metastazele hepatice se pot prezenta clinic ca o tumoră primitivă. Foarte rar nefroblastoamele de talie medie cu metastaze hepatice sau limfomul Burkitt cu localizare hepatică se însoțesc de obicei de anomalii abdominale.

Ecografia nu poate face diferențieri ecografice fidele între tumorile maligne și tumorile benigne solide. Trebuie căutate semnele de hipervascularizație arterială care orientează spre o tumoră vasculară sau foarte vascularizată și a semnelor de invadare venoasă care singure permit evocarea malignității unei tumori.

Biopsia

În rarele cazuri când AFP este negativă se pun în discuție 2 eventualități: când tumora este bine delimitată și este situată lateral se practică excizia totală a tumorii de la început cu efectuarea examenului extemporaneu ce precizează necesitatea extinderii exciziei în cazul unei tumori maligne. A doua eventualitate este când tumora nu este rezecabilă și atunci se practică fie puncția biopsie cu ac fin sub control ecografic, sau computer-tomografie, cu condiția să nu fie un hemangiom, fie biopsie chirurgicală prin laparotomie.

Bilanțul extensiei tumorale

Local. Excizia unei tumori hepatice primitive maligne depinde de talia tumorii, de caracterul său solitar sau multicentric și de localizarea sa în ficat.

Bilanțul preoperator presupune *tomodensitometria* care poate releva existența altor focare tumorale intrahepatic. *Arteriografia selectivă* celiacă și mezenterică superioară permite precizarea originii arterelor hepatice dreaptă și stângă în vascularizarea tumorii. Ea este foarte sensibilă în diagnosticul metastazelor intrahepatice.

Angiografia portală indică o amputare portală. Uneori pot fi observate șunturi arterio-portale în CHc. *Rezonanța magnetică nucleară* pare să fie un examen promițător pentru bilanțul local al extensiei locale.

General se impune efectuarea radiografiei toracice pentru a evidenția prezența metastazelor pulmonare.

Tratament

Tratamentul tumorilor hepatice maligne primitive constă în excizia chirurgicală și chimioterapie, mai puțin discutată este radioterapia.

Tratamentul chirurgical

Excizia chirurgicală prin ea însăși ar putea da speranța unei posibile vindecări în cazul tumorilor maligne hepatice. Se cunosc 3 tipuri de hepatectomie: lobectomia stângă, cu scoaterea sectoarelor II și III, hepatectomia dreaptă sau stângă și hepatectomia dreaptă lărgită cu sectorul IV denumită și lobectomie dreaptă.

Mortalitatea postoperatorie citată în marile serii din literatură variază între 15-43% și este legată de 3 riscuri:

Hemoragia care este cu atât mai greu suportată de copil cu cât are și volemia mai scăzută. Aceasta apare în momentul secționării venei cave în cursul disecției parenchimului și mai ales la controlul venei suprahepatică. Au fost utilizate numeroase mijloace pentru a diminua acest risc: clamparea triplă sau cvadriplă (aortă, pedicul hepatic, vena cavă inferioară, supra și subhepatică), clampaj parenchimatous, hipotermia cu oprirea circulației, chirurgie sub hemodiluție.

Al doilea pericol în chirurgie rezidă din torsiunea venei cave inferioare cu oprirea bruscă a circulației în timpul mobilizării unei tumori voluminoase.

Devascularizarea ficatului restant provocată de lezarea unuia dintre pediculii vasculari.

Se va aprecia indicația operatorie ținând cont de aceste riscuri. Trebuie știut că contraindicațiile sunt frecvente deoarece din 249 cazuri relevate de literatură, tumorile rezecabile reprezintă doar 46%. Apariția chimioterapiei a modificat cifrele în măsura în care o contraindicație operatorie poate fi azi temporară. Elementul esențial este volumul tumoral. O tumoră bilaterală, sau cu sediu central interzice de la început excizia chirurgicală.

În realitate este mai important să fim prudenți pentru că imaginile radiologice de invazie a trunchiului portal, suprahepatic, sau a venei cave inferioare nu pot fi decât niște imagini de compresie și doar în timpul intervenției chirurgicale se poate decide dacă excizia este sau nu posibilă. La fel și-n cazurile dificile, o investigație exploratorie după chimioterapie se justifică deoarece pot fi posibile unele exereze atipice.

Până în prezent, tumorile maligne de ficat la copil au fost considerate ca o contraindicație pentru transplantul hepatic. Totuși, dacă tumora a răspuns bine la chimioterapie, iar exereza sa este imposibilă din cauza problemelor vasculare, sau

pentru că se întinde în tot ficatul, această metodă trebuie luată în considerare pentru viitor.

Chimioterapia

Până la începutul anilor '80 literatura de specialitate se rezuma doar la câteva observații legate de citostatice ca: vincristina, actinomicina D, sau ciclofosfamida utilizate singure sau în asociere și care au dus la reducerea recidivelor tumorale locale sau a metastazelor după chirurgie.

Protocolul chimioterapeutic al IGR 1978-1985 este:

- Cura 1. Vincristină 1,5 mg/m² prima zi
Ciclofosamidă 600 mg/m² a doua zi
Doxorubicină 40 mg/m² ziua 1,2.
- Cura 2. Vincristină 1,5 mg/m² ziua 22
Ciclofosfamida 600 mg/m² ziua 22
Cisplatin 100 mg/m² ziua 23.

Realizarea acestui tratament la nou-născutul cu stare generală alterată este dificil. De obicei la debutul tratamentului s-au diminuat dozele chimioterapice.

Toxicitatea este mai ales hematologică, utilizarea cisplatinului impune supravegherea funcției renale, iar administrarea doxorubicinei obligă la urmărirea ecografică a cordului în mod constant.

Avantajele chimioterapiei constau în reducerea masei tumorale, ceea ce permite realizarea hepatectomiei și profilaxia precoce a reșetelor.

Radioterapia

Locul radioterapiei este modest în tratamentul tumorilor hepatice maligne primitive. Unii autori au aplicat-o în cazul resturilor tumorale micro- sau macroscopice după chirurgie fără a fi siguri însă de necesitatea sa. Au fost raportate foarte rare cazuri de remisiune completă după iradierea întregului ficat pentru tumorile inoperabile.

Urmărirea cazurilor

În publicațiile anterioare aplicării chimioterapiei, reșetele observate sunt de cele mai multe ori locale și pulmonare precoce (de obicei în primul an după chirurgie). Urmărirea acestor pacienți este relativ facilă datorită faptului că aceste tumori secretă AFP. În perioada preoperatorie nivelul seric al AFP scade în paralel cu regresia clinică și ecografică a masei tumorale sub chimioterapie.

După exereza chirurgicală a tumorii nivelul seric al AFP devine normal în câteva săptămâni (timpul de înjumătățire fiind de 6 zile). O creștere progresivă a AFP impune căutarea recidivelor locale și a metastazelor pulmonare. Căutarea lor este importantă deoarece ele ar putea fi accesibile unui tratament curativ.

CAPITOLUL X

/ /
PATOLOGIA PIELII ȘI ALE PĂRȚILOR MOI

Hemangioame și malformații vasculare

HEMANGIOAME ȘI MALFORMAȚII VASCULARE

Clasificare

Anatomo-patologică - Virchow și Wagner în secolul 19 au clasificat leziunile după criteriul aspectului microscopic în hemangioame, limfangioame, venoame, și acestea la rândul lor în simple, cavernoase sau cirsoide.

Biologică - Mulliken (1982), avînd drept criterii de clasificare aspectul clinic, modul de evoluție și cinetica celulară.

HEMANGIOAME:

- în faza proliferativă
- în faza involutivă

MALFORMAȚII VASCULARE :

- capilare
- venoase
- arteriale
- limfatice
- combinate

Malformațiile vasculare sunt congenitale deși pot deveni evidente clinic la adolescență, sunt sporadice și nu au caracter familial. După caracterul predominant, arterial sau venos al rețelei pot fi malformații cu flux rapid (*fast flow*) sau cu flux lent (*slow flow*).

I. **HEMANGIOAMELE** reprezintă cea mai frecventă tumoră a sugarului și copilului. De obicei nu este diagnosticată la nou-născut. La naștere apare ca o pată maculară eritematoasă sau o telangiectazie localizată, înconjurată de un halou de paloare. Rareori un hemangiom deja evident este prezent de la naștere. Hemangioamele profunde ce-și au originea în derm, țesut celular subcutanat sau mușchi nu se manifestă decît la vârsta de cîteva luni. Hemangioamele apar mai frecvent la fete decît la băieți (3/1), mai frecvent la rasa albă. Se consideră că 12% dintre copii au hemangiom, mai mult, incidența la cei cu greutate mică la naștere este de 23%. Localizarea hemangioamelor poate fi unică (60% la cap și gât, 25% la trunchi, 15% la extremități) sau poate fi multiplă, manifestându-se în orice parte a corpului.

Copiii cu mai multe hemangioame pot fi suspectați ca avînd și hemangioame viscerale (ficat, plămîn, tractul digestiv). Localizări mai rare sunt nodulii limfatici, splina, timusul, vezica urinară, vezicula biliară, pancreasul, glandele suprarenale, meningele, creierul și măduva spinării.

Hemangioamele au o primă fază proliferativă care începe în primele săptămâni după naștere și durează aproximativ 6-10 luni. În acest timp, hemangioamele își cresc volumul, devin bosoale și își intensifică culoarea. Cele localizate profund pot fi acoperite de tegument normal colorat sau de tegument vinețiu sau cu telangiectazii.

Nu toate hemangioamele au aspect de 'fragă'. Există leziuni care combină o componentă tumorală la suprafață cu una în profunzime. Hemangioamele sunt ferme, elastice la palpare și nu-și modifică volumul prin presiune. În aceeași măsură, nu toate leziunile care seamănă cu o "fragă" ar fi hemangioame (ex. malformații venoase).

Apoi hemangioamele intră în faza involutivă diminuându-și progresiv volumul și fermitatea și pălindu-i culoarea (după 5 ani culoarea roșie dispare). Rezoluția unui hemangiom este în proporție de 50% după 5 ani, 70% după 7 ani și completă după 10-12 ani.

Granulomul piogenic, o leziune vasculară cu caracter proliferativ, trebuie deosebit de hemangiom. Granulomul piogenic este o leziune câștigată apărând brusc de obicei fără un istoric de traumatism. În contrast cu hemangiomul apare la copilul mare. Este o leziune cu diametrul de câțiva milimetri până la un centimetru, sesilă sau pediculată, de culoare roșu aprins, cu suprafață granulată. Este necesar tratamentul prin chiuretaj, electrocauterizare, coagulare cu laser sau excizie. În cazul unui hemangiom voluminos sau extins poate dezvolta un sindrom Kasabach-Merritt, caracterizat prin trombocitopenie de consum. Sindromul se manifestă în faza de evoluție a hemangiomului și regresează o dată cu tumora.

COMPLICAȚIILE hemangioamelor:

- **Ulcerarea:** apare în mai puțin de 5% din cazuri și se datorește infecției și distrucției țesuturilor moi și cartilagiilor, leziunile localizate la buze și perineu ulcerând mai ușor.
- **Obstrucția:** hemangioamele localizate la cap și gât pot determina obstrucție vizuală, auditivă sau respiratorie.
- **Hemoragia:** sângerările localizate apar la cazurile cu ulcerare. Sângerările generalizate cu peteșii, echimoze apar la cazurile cu trombocitopenie.
- **Insuficiența cardiacă:** apare în prezența leziunilor multiple, cutanate și viscerale (hemangiomul hepatic asociază hepatomegalie și insuficiență cardiacă dreaptă).

TRATAMENTUL hemangioamelor

* **Supravegherea și aplicații locale;** multe hemangioame nu necesită tratament. Este important să lămurim părinții că după o perioadă de evoluție rapidă se instalează regresia. Dacă hemangiomul sângeră se va aplica un pansament compresiv pentru 10 minute. Repetarea sângerării poate necesita un punct de sutură sau electrocoagulare. Ulcerațiile superficiale pot beneficia de aplicații locale cu antibiotic. Un hemangiom profund se va vindeca în câteva săptămâni prin epitelizare.

* **Terapia medicamentoasă** se adresează cazurilor cu ulcerări întinse, cu infecții repetate, celor care determină obstrucții sau sindromului Kasabach-Merritt. Se administrează Prednison (PDN) în doză de 2-3 mg/kg/zi pe cale orală, timp de 2-3 săptămâni. Un răspuns pozitiv se înregistrează după 7-10 zile și constă în ștergerea culorii și încetinirea creșterii. Răspunsul la tratamentul cortizonic este în 30% din cazuri dramatic, în 40% echivoc și în 30% nu se înregistrează nici o modificare. Hemangioamele care nu răspund la tratamentul cortizonic pot beneficia de tratament cu Interferon, administrat zilnic, subcutanat, în doză de 3 mil.u./m² de suprafață corporală.

* **Rezecția chirurgicală** este, în principiu, rar indicată. Se are în vedere doar în cazurile în care se urmărește salvarea unei funcții vitale. Se poate practica excizia unui hemangiom care desfigurează fațesul, dar numai în perioada de regresie.

II. MALFORMAȚII VASCULARE

Toate malformațiile vasculare sunt prin definiție prezente de la naștere. Ele devin evidente la vârste diferite și în funcție de tipul lor. Malformațiile capilare apar de la naștere iar malformațiile limfatice pot fi vizibile de la naștere sau în 80% din cazuri în jurul vârstei de 1 an. Malformațiile venoase pot fi observate la oricare vârstă. Malformațiile arteriovenoase nu se întâlnesc frecvent în serviciile de nou-născuți. O serie de malformații, cele cu flux rapid sau cele venoase, apar frecvent la vârsta schimbărilor hormonale, pubertate sau sarcină, după traumatisme, sepsis sau intervenții chirurgicale. În general, malformațiile vasculare cresc proporțional cu copilul. În contrast cu hemangiomul, malformațiile vasculare limfatice și venoase sunt mai ușor compresibile, pot fi golite de sânge prin presiune. Picula de deasupra poate fi de aspect normal ca în limfangioame sau poate fi de culoare albastră sau cu aspect variceal.

Metode de investigație

* **Ecografia Doppler** definește malformațiile cu flux lent, limfatice și venoase. Nu poate furniza date despre întinderea leziunilor și relația cu structurile din jur.

* **Rezonanța magnetică** dă cele mai bune date despre întinderea leziunilor și invazia structurilor vecine.

* **Scintigrafia computerizată** cu eritrocite marcate cu tehneciu poate diferenția hemangioamele de alte malformații vasculare sau tumori. Nu poate diferenția între ele leziunile cu flux lent și nu poate localiza anatomia leziunii.

* **Tomografia computerizată** definește în spațiu relațiile cu structurile vecine și invazia osului.

* **Angiografia** este rar folosită pentru diagnostic, deși deosebește hemangiomul de o malformație; intră în discuție folosirea ei doar o dată cu o ședință de embolizare.

Clasificarea malformațiilor vasculare

CAPILARE

- "pata de vin"
 - sindromul Sturge-Weber
- malformații capilare-limfatice
 - circumscrise
 - angiokeratoame
- telangiectazii
 - telangiectazia esențială
 - sindromul Rendu-Osler-Weber
 - ataxia telangiectatică (sindromul Louis Barr)
- cutis marmorata telangiectatica

LIMFATICE

- localizate
- difuze

VENOASE

- localizate
- difuze

ARTERIALE

COMBINAȚII COMPLEXE

- regionale- sindromul Klippel-Trenaunay
 - sindromul Parkes-Weber
- difuze - sindromul Maffucci (L, V, encondroame)
 - "Solomon (C, V, nevi, tumori)
 - "Riley-Smith (L, V, macrocefalie)
 - "PROTEUS (C, V, macrodactilie, hemihipertrofie, lipoame, nevi pigmentari, scolioză)

Malformațiile capilare sunt incorect denumite "hemangioame capilare", ele fiind anomalii vasculare, nu tumori. Există mai multe feluri de astfel de leziuni, dintre care cele mai frecvente sunt "petele de vin". Aceste pete maculare, de obicei localizate la glabellă, pleoape sau regiunea nucală, dispar cu vârsta (1 an). Se pot asocia cu alte anomalii ascunzând un defect, de obicei la nivelul sistemului nervos.

Malformațiile limfatice, anterior numite "hygromă chistică" sau "limfangiom", sunt de obicei localizate și datorate unor anomalii ale canalelor limfatice. Sunt reprezentate de mase transparente, moi, netede, acoperite de tegument de aspect normal. Se localizează în regiunea cervico-facială, axilă, torace, extremități.

Se asociază cu creșterea de volum a buzelor, obrazului sau limbii și se poate asocia cu hemihipertrofii sau creșteri ale scheletului. Anomaliile limfatice sunt greu de tratat și rar dispar fără tratament. Pot determina obstrucții și să necesite incizii, aspirație, traheostomie de urgență. Tratamentul constă în excizie chirurgicală (o dată sau în etape) sau în scleroterapie.

Malformațiile venoase au o arie largă de manifestare de la ectazii cutanate izolate la mase spongioase și la leziuni interesând mai multe organe. Frecvent sunt denumite, incorect, "hemangioame cavernoase", datorită caracterului lor moale și depresibil. Se complică adeseori cu flebotromboză, flebolitii fiind detectați prin examen radiografic.

Tratamentul constă în scleroterapie, embolizare, coagulare cu laser sau excizie chirurgicală. Malformațiile venoase nu pot fi de obicei complet eradicat, astfel că excizia subtotală doar reduce durerile, ameliorează funcțiile și diminuează tumefacția.

Malformațiile arteriale, malformațiile arterio-venoase și fistulele arterio-venoase constituie anomalii vasculare cu flux rapid. Exemple de malformații arteriale pure sunt atrezia, ectazia, anevrismul și coarctarea. O fistulă arterio-venoasă constă în shunturi între ramuri arteriale de dimensiuni largi și ramuri venoase din vecinătate. O malformație arterio-venoasă constă dintr-un conglomerat de artere dismorfice și vene tortuoase cu fistule vasculare microscopice. Aceste malformații pot genera durere, ulceratii, hemoragie, insuficiență cardiacă sau compresiune. Tratamentul constă în embolizări sau excizie chirurgicală.

Malformațiile combinate complexe pot însoți erori morfogenice ale structurilor mezenchimale, fiind cunoscute prin eponime.

* Sindromul Sturge-Weber constă în malformații capilare, anomalii vasculare oculare și cerebrale și hipertrofia feței;

* Sindromul Klippel-Trenaunay constă în malformații capilare-limfatice-venoase și anomalii ale trunchiului și membrilor cu hipertrofia scheletului;

* Sindromul Parkes-Weber, similar clinic cu sindromul Klippel-Trenaunay, constă din malformații capilare-limfatice-venoase localizate la membre asociate cu shunturi arterio-venoase;

* Sindromul Maffucci include anomalii venoase, exostoze și encondroame. Malformațiile venoase pot fi localizate în tubul digestiv, oase și leptomeninge;

* Sindromul "Bean" (*blue rubber bleb nevus syndrome*) constă în leziuni venoase cutanate de diverse forme și mărimi, dureroase, localizate oriunde dar de obicei de-a lungul tubului digestiv;

* Sindromul Solomon (*epidermal nevus syndrome*) asociază malformații vasculare ale pielii și sistemului nervos central cu anomalii scheletice sau nevi sebacei;

* Sindromul familial Riley-Smith constă în malformații vasculare subcutanate, pseudo-papiloame și macrocefalie.

* Sindromul "PROTEUS": malformații vasculare viscerale și cutanate, nevi pigmentari, creștere asimetrică, hemihipertrofii, macrocefalie, gigantism parțial al mâinii sau piciorului, exostoze și lipoame.

CAPITOLUL XI

1

/

/

Stări de intersexualitate

STĂRI DE INTERSEXUALITATE

Definiție. Cea mai cuprinzătoare definiție o reprezintă cea care consideră drept stare de intersexualitate în specia umană orice disfuncție, tranzitorie sau permanentă, a uneia sau mai multor etape ale procesului de sexualizare a individului (gonosomială, gonadală, gonoforică, genitală, somatică, psihică, socială). Termenul de intersexualitate a fost introdus în medicină cu sensul de tip intermediar de sexualizare, între morfologia normală masculină și cea feminină (Goldschmidt, 1917).

Clasificare. Nici o clasificare a stărilor de intersexualitate nu este întrutotul satisfăcătoare, din punct de vedere al coerenței și cuprinderii, la modul strict teoretic. Oferim o clasificare simplificată, bazată în special pe criterii clinice.

1. *Stări de intersexualitate cu gonade disgenetice.* Includ un întreg spectru de entități clinice distincte (exemple: sindromul Turner & variante; disgenezia gonadică 46, XX; disgenezia gonadică pură (sindrom Swyer), disgenezia gonadică mixtă (sindrom Sohval), sindromul Klinefelter & variante, etc.). La acești pacienți, gonadele sunt anormale histologic, fiind frecvent înlocuite parțial sau complet de o stromă fibroasă. Cariotipul este variabil, de asemenea, existând o predominanță a mozaicismelor cu linii 45, XO; 45, XY.
2. *Hermafrodismul adevărat.* Caracteristica esențială a acestui tip de intersexualitate este prezența simultană de țesut testicular și ovarian la același individ, fie în gonade diferite, fie într-o gonadă mixtă, denumită *ovotestis*. Reprezintă cel mai frecvent tip de intersexualitate în regiunea sudului Africii.
3. *Pseudohermafrodismul feminin.* Individul prezintă sex genetic și gonadic feminin, dar cu grade variabile de virilizare somatică și sexuală. Reprezintă cel mai frecvent tip de intersexualitate în Europa și America. Cea mai frecventă etiologie o reprezintă un sindrom adrenogenital, cauzat de o hiperplazie congenitală de corticosuprarenală.
4. *Pseudohermafrodismul masculin.* Individul prezintă sex genetic și gonadic masculin, dar cu masculinizare sexuală și somatică insuficientă sau absentă. Următoarele tipuri de intersexualitate fac parte din această categorie:
 - sindroame de insensibilitate totală sau parțială la acțiunea androgenilor (deficit de 5-alfa-reductază, blocaje la nivelul receptorilor androgenici sau la nivelul nucleului celulelor-țintă);
 - sindroame prin defecte ale biosintezei testosteronului;
 - sindroame prin anomalii de sinteză, secreție sau răspuns la acțiunea factorului inhibitor al ductelor mülleriene (MIS).
5. *Forme "atipice", "minore" sau cu includere variabilă în cadrul intersexualităților.* În acest grup eterogen sunt incluse, între altele: afalia

(agenezia penisului), transpoziția peno-scrotală, unele forme de hipospadias, ginecomastia, agenezia vaginală, unele forme de sinus urogenital sau de persistență a cloacei, extrofia cloacală.

6. *Intersexualități în context de patologie tumorală.* Sunt provocate de diverse tumori secretante ale gonadelor, suprarenalelor, ficatului, creierului etc. Se manifestă sub forma unei pubertăți precoce heterosexuale, la copii fără antecedente patologice în sfera uro-genitală.
7. *Stări de intersexualitate în context de sindroame plurimalformative.* Din această categorie, enumerăm; anomalada VALTER (fistulă eso-traheală, atrezie esofagiană, malformații ano-rectale, anomalii renale), trisomiile 13, 18, 21 etc.
8. *Transsexualismul (intersexualitatea neuro-comportamentală).* Individul are un fenotip normal anatomic pentru unul din cele două sexe, dar întâmpinarea hormonală neuropsihică este în sexul opus, motiv pentru care va dori să fie transformat chirurgical în sexul de care simte că aparține.

Anomalii anatomice în stările de intersexualitate. Aspectul ambiguu al organelor genitale externe (OGE) este variabil. În practică, pentru descrierea ambiguității, cel mai comod este să se utilizeze clasificarea Prader, bazată strict pe criterii clinice:



Clasificarea Prader (după Mollard)

- tip I: hipertrofie clitoridiană, restul vulvei este normal conformat;
- tip II: hipertrofie clitoridiană, micile labii fuzionate posterior, ușor ridate transversal; două orificii perineale distincte în vulvă;
- tip III: hipertrofie clitoridiană peniformă; labiile mici sunt 2 falduri de mucoasă la baza feței ventrale a peno-clitorisului; labiile mari sunt aproape în întregime fuzionate median, cu aspect de scrot; orificiu unic vulvar, de sinus urogenital, deschis la distanță de baza peno-clitorisului;
- tip IV: peno-clitoris, la baza căruia se deschide sinusul urogenital, printr-un orificiu punctiform;
- tip V: masculinizare aproape completă, mimează aspectul unui băiat fără testicule în scrot, cu orificiul sinusului urogenital la extremitatea peno-clitorisului.

Un fapt esențial de reținut este că un același aspect clinic de ambiguitate poate fi produs de diverse etiologii. Absența bilaterală a gonadelor din labio-scroturi orientează, empiric, spre o etiologie de tip pseudohermăfrodism feminin, fără însă ca aceasta să constituie o regulă absolută.

Protocolul de diagnostic în stările de intersexualitate. Include numeroase etape și investigații.

1. *Examenul fizic* permite evaluarea ambiguității OGE, conform clasificării Prader, precum și a altor malformații asociate. În majoritatea cazurilor de stări de intersexualitate, aceasta se realizează în sala de naștere, sau în următoarele zile. Va fi completat cu o anamneză amănunțită, vizând să evidențieze prezența unor antecedente familiale de patologie genito-urinară. O altă conștință importantă este sfătuiră aparținătorilor copilului de a temporiza declararea lui în actele de stare civilă până când se va stabili care este sexul cel mai potrivit de creștere al copilului (nu întotdeauna aceasta va coincide cu sexul genetic).
2. *Studiile citogenetice* (cromatină sexuală, cariotip) sunt obligatorii în toate cazurile de intersexualitate. Cariotipul va putea evidenția diverse mozaicisme și alte anomalii ale gonosomilor și autosomilor.
3. *Studiile hormonale* vizează în principal 2 direcții: căutarea unui deficit enzimatic legat de o hiperplazie congenitală a gonadelor suprarenale și, respectiv, depistarea unei anomalii în secreția testosteronului și a MIS.
4. *Ecografia abdomino-pelvină* are avantajul de a fi non-invazivă, deci multirepetabilă, dar implică disponibilitatea unui ecografist experimentat pentru interpretarea imaginilor, mai ales la sugar.
5. *Genitografia* permite opacifierea vaginului, uterului și trompelor, precum și obiectivarea raporturilor vaginului cu uretra posterioară.
6. *Endoscopia urogenitală* permite vizualizarea nivelului de abuzare a vaginului în uretră, distal sau proximal de sfincterul striat vezical. Ea poate, de asemenea, certifica și anomaliile care includ o absență parțială a vaginului.
7. *Laparotomia sau laparoscopia exploratorie* se efectuează când există dubii asupra identității gonadelor și asupra arhitecturii organelor genitale interne. Permite prelevarea de eșantioane bioptice.
8. *Examenul histologic* al eșantionelor bioptice, efectuat de un anatomopatolog antrenat, oferă diagnosticul de certitudine în multe cazuri de intersexualitate.
9. *Computer tomografia și rezonanța magnetică nucleară* sunt utile în special în cazurile unde se suspectează implicarea unei tumori, de obicei de mici dimensiuni.

Tratamentul medical. În majoritatea cazurilor de intersexualitate este necesar un tratament hormonal substitutiv, uneori pentru toată viața. De multe ori este indicată și o psihoterapie adecvată.

Tratamentul chirurgical. Pe lângă latura exploratorie, gesturile chirurgicale la copiii cu stări de intersexualitate pot fi ablativă sau reconstructivă, ponderea majoritară revenind celor din urmă.

Îndepărtarea gonadelor discordante cu sexul de creștere, sau al țesuturilor gonadale susceptibile de transformare malignă, reprezintă o necesitate pentru cazurile cu gonade nediferențiate (bandelete gonadale, streak gonads) și cu prezența cromosomului Y sau cu antigen HY pozitiv.

Construirea unor organe genitale funcționale, în acord cu sexul de creștere și în același timp, cu un aspect estetic acceptabil, se realizează prin efectuarea de genitoplastii feminizante sau masculinizante. Scopurile acestor intervenții pot fi sintetizate după cum urmează:

Genitoplastia feminizantă:

- transformarea peno-clitorisului într-un clitoris de aspect și cu funcționalitate normală;
- reducția structurilor labioscrotale;
- crearea unei deschideri perineale a vaginului.

Genitoplastia masculinizantă:

- repararea diverselor grade de hipospadias, cu îndepărtarea cordeei;
- corectarea scrotului prepenian sau bifid;
- orhidopexii și/sau plasarea de proteze testiculare.

Nu trebuie uitat faptul că abordarea pacienților cu astfel de probleme se face în echipă pluridisciplinară, aceștia fiind susceptibili de a dezvolta numeroase complicații de resort medical și psihologic.

CAPITOLUL XII

**Aplicații ale procedeelor de chirurgie plastică,
reparatorie și de microchirurgie în chirurgia copilului**

APLICAȚII ALE PROCEDEELOR DE CHIRURGIE PLASTICĂ, REPARATORIE ȘI DE MICROCHIRURGIE ÎN CHIRURGIA COPILULUI

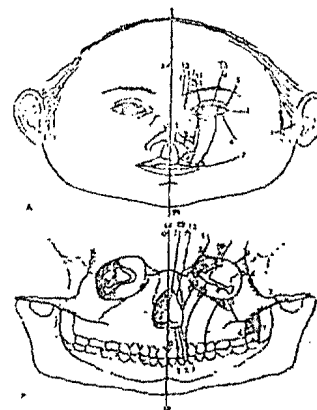
Mai mult decât în chirurgia adultului, chirurgia pediatrică oferă o predominanță netă a abordărilor conservative, față de procedeele ablativ. Dacă se are în vedere că aproape orice anomalie congenitală sau dobândită a copilului justifiabilă chirurgical implică tehnici de reparație având originea în domeniul chirurgiei plastice, este evident că familiarizarea chirurgului pediatru cu procedeele plastice, reparatorii și microchirurgicale este o necesitate.

Există, desigur, o particularizare clară a tehnicilor de acest tip, spre a fi utilizate la copil. Transpunerea identică a unor tehnici valabile pentru adult nu este în genere posibilă, avându-se în vedere diferențele considerabile legate de potențialul de creștere și calitatea vindecării.

Oferim în continuare o scurtă trecere în revistă a problemelor de patologie chirurgicală a copilului implicând procedee plastice și microchirurgicale, pentru conturarea unei imagini de ansamblu, după parcurgerea capitolelor anterioare abordând mai detaliat diversele afecțiuni.

A. Patologie cranio-cervicală

1. *Despicături (fante) cranio-faciale.* Sunt rezultatul unor deficiențe de dezvoltare și fuzionare ale diverșilor muguri de la nivelul neuro- și viscerocraniului, dar etiologia unora dintre aceste anomalii este mai complexă și incomplet elucidată. Corelarea aspectului clinic cu anatomia chirurgicală a acestor entități este relevantă cel mai bine de clasificarea Tessier.



Reprezentarea schematică a diverselor tipuri de fante cranio-faciale, la nivelul părților moi, precum și la nivelul scheletului, conform clasificării Tessier

În această clasificare, orbita, nasul și gura reprezintă puncte obligatorii prin care fantele craniofaciale urmează axe constante. Fantele sunt numerotate de la 0 la 14, numerle mici fiind pentru cele faciale, iar cele mari pentru cele extinse la nivelul neurocraniului. Dacă o malformație traversează emisfera superioară și pe cea inferioară, are o fantă care se încadrează pe o "felie" similară unui fus orar pe glob.

Clasificarea oferă o viziune clinică integratoare. Astfel, toate despicăturile labio-velo-palatine sunt incluse în tipul 1, de fantă Tessier. Unele anomalii survin adesea în combinații relativ constante. Exemple de combinații frecvente sunt: 0-14; 1-13; 2-12; 3-11; 4-10.

2. *Craniosinostoze*. Există 57 de sindroame cu malformații craniosinostozante (exemplu: sindrom Apert, Crouzon, trigonocefalie, scafocefalie, etc.).
3. *Deformări și anomalii ale pavilioanelor auriculare* (microfie, aplazie, pavilioane decolate, etc.).
4. *Paralizia oftalmică de nerv facial și sechelele acesteia*.
5. *Patologie cervicală*. Sunt incluse fistulele și chisturile de arcuri brahiale, chistul de canal tireoglos, diversele tipuri de torticulis, pterygium coli, higroma chistică, etc.

B. Patologie din sfera urogenitală: hipospadias, epispadias, ambiguități de organe genitale externe, extrofia de vezică.

C. Patologia trunchiului și a tegumentelor: anomalii ale mamelei infantile și juvenile, spina bifida, nevi pigmentari, hemangioame, limfangioame, arsuri tegumentare, cicatrici cheloide și hipertrofice.

D. Patologia membrelor: polidactilii, sindactilii, bride și șanțuri amniotice, etc.

*
* *
*

Pentru orice chirurg, operația sub microscop dă o mai bună măsură și înțelegere a leziunilor iatrogene. Astăzi, familiarizarea cu tehnicile de microchirurgie este parte integrantă în orice program serios de pregătire chirurgicală. Microchirurgia îmbunătățește tehnica operatorie atentă și meticuloasă proprie chirurgiei pediatrie, permițând o disecție mai precisă, o suturare mai fină și o aproximare mai bună a țesuturilor. Ea a făcut posibilă o abordare mai rafinată a unor procedee descrise anterior și a permis elaborarea unor tehnici, imposibil de executat înaintea erei microchirurgiei.

A. Aplicații în tehnici chirurgicale pediatrie concepute anterior apariției microchirurgiei

1. *Chirurgie vasculară*: anastomoze vasculare, repararea plăgilor vasculare, șunturi portosistemice, fistule arteriovenoase pentru hemodializă.
2. *Urologie*: uretropielistomie, plăgi ureterale, repararea hipospadiasului, transplant renal.
3. *Chirurgia căilor biliare*: portoenterostomie pentru atrezie de căi biliare.

B. Tehnici noi, făcute posibile de microchirurgie

1. *Reimplantări de segmente* (degete (police!), membre, penis).
2. *Transferuri tisulare libere vascularizate* (lambouri cutanate, os, mușchi, haluce-police).
3. *Microchirurgie gastrointestinală* (esofagoplastii – revascularizare pentru grefon colic pediculat sau jejunal; grefon intestinal liber; chirurgie ductelor pancreatice, a malformațiilor de căi biliare; transplantul de intestin subțire).
4. *Urologie*: chirurgie de reducere și autotransplantul renal (de exemplu, pentru repararea arterei renale sau pentru îndepărtarea unei tumori Wilms bilaterale).
5. *Chirurgie spinală*: închiderea mielomeningocelului.
6. *Chirurgia organelor genitale masculine*: autotransplant testicular în testicul necoborât abdominal congenital; tratamentul varicocelului.
7. *Chirurgia nervilor periferici*, în special post-traumatică.
8. *Chirurgia mâinii*: reparații tendinoase.
9. *Chirurgia fetală*.

CAPITOLUL XIII

Elemente de teratologie clinică umană

ELEMENTE DE TERATOLOGIE CLINICĂ UMANĂ

Teratologia umană reprezintă disciplina care studiază malformațiile, viciile de conformație și anomaliile de structură ale indivizilor afectați, precum și cauzele care le-au produs. Ea se află în strânsă legătură cu alte discipline biomedicale (biologie celulară, genetică, embriologie, oncologie), întrepătrunzându-se considerabil cu acestea. Aspectele clinice ale teratologiei umane sunt puternic intricate cu obiectul de lucru al chirurgiei pediatrice.

Un întreg spectru de anomalii congenitale, implicând duplicații sau îngemănări, face obiectul teratologiei umane clinice. Pentru chirurgia pediatrică, este importantă cunoașterea în amănunțime a majorității acestor entități.

Astfel pot fi considerate ca tipuri de duplicare:

- gemenii monoziagoți (o variantă la limita normalului);
- gemenii uniți (simetrici și paraziți);
- teratoamele;
- duplicațiile de organe (tub digestiv, reno-ureteral, uter și vagin, etc.);
- degete suplimentare.

Teratoamele sunt tumori având drept caracteristică prezența de țesuturi, mai mult sau mai puțin mature, provenite din toate cele 3 foițe primare ale embrionului (ecto-, mezo-, și endoderm). Pot fi localizate în orice parte a corpului. Mai frecvent observate la vârste pediatrice sunt cele sacro-coccigiene (evidente la naștere), retroperitoneale, ovariene. Problematika teratoamelor este discutată pe larg într-un capitol anterior.

Fetus in fetu (incluzie fetală, făt papiraceu) reprezintă un geamăn monoziotic malformat, rudimentar dezvoltat, care este localizat în interiorul geamănului normal, de obicei în cavitatea abdominală. Practic, se distinge de un teratom prin faptul că prezintă schițat un schelet axial (ax vertebral + membre), față de care prezintă simetrie.

Geamănul unit parazit este reprezentat de un individ mai mic, malformat sau incomplet (sunt incluse aici și cazurile în care numai o parte a corpului este prezentă – membre, cap + trunchi, etc), atașat de corpul geamănului "normal". Spectrul larg de variabilitate al acestor anomalii implică o abordare individuală a fiecărui caz în parte, cu soluții și prognostic variabile.

Gemenii uniți simetrici (frații siamezi) sunt indivizi în general "compleți", uniți printr-o anumită parte a corpului, putând avea în comun anumite organe interne. Dacă au corduri și marile vase separate, precum și dacă nu există fuziuni la nivelul

sistemului nervos central, separarea lor se poate realiza cu succes, sub vârsta de 1 an, într-o clinică de profil bine dotată.

Prezentăm o clasificare a tipurilor de gemeni uniți, utilă pentru a descrie corect tipul de uniune:

1. Cefalopagus implică fuziune de la vertex până la ombilic.
2. Toracopagus indică o fuziune față în față, de la partea superioară a toracelui până la ombilic. Întotdeauna, în acest tip, inima este parțial măcar comună.
3. Omfalopagus înseamnă o fuziune față în față, prin zona periombilicală, fără cord sau vase mari în comun.
4. Ischiopagus implică o unire ventral, de la ombilic până la un pelvis mare, cu două sacrumuri și două simfize pubiene. Există totdeauna o fuziune la nivelul anusului și organelor genitale externe.
5. Parapagus semnifică o fuziune laterală, cu un pelvis unic cu unul sau două sacrumuri. Există trei subtipuri: ditoracic (toracele sunt separate), dicefalic (numai capetele sunt separate), diprosopic (fuziune completă, există un cap cu două fețe). Pot exista cazuri cu două, trei sau patru brațe și cu două sau trei membre pelvine.
6. Craniopagus implică o unire la nivelul craniului, pe orice porțiune cu excepția feței și a foramenului magnum. În zona de unire sunt comune oasele craniene, meningele și, uneori, suprafața creierului.
7. Pygopagus presupune o unire dorsală, cu o regiune sacrococcigiană și perineală comună. Poate exista și fuziunea măduvei spinării. Anusul este comun, cu două recturi.
8. Rahipagus implică o fuziune dorsală, deasupra sacrumului, pe segmente variabile ale coloanei vertebrale. Este tipul cel mai rar observat.



Două cazuri de indivizi adulți posedând un geamăn parazit.

BIBLIOGRAFIE

BIBLIOGRAFIE SELECTIVĂ

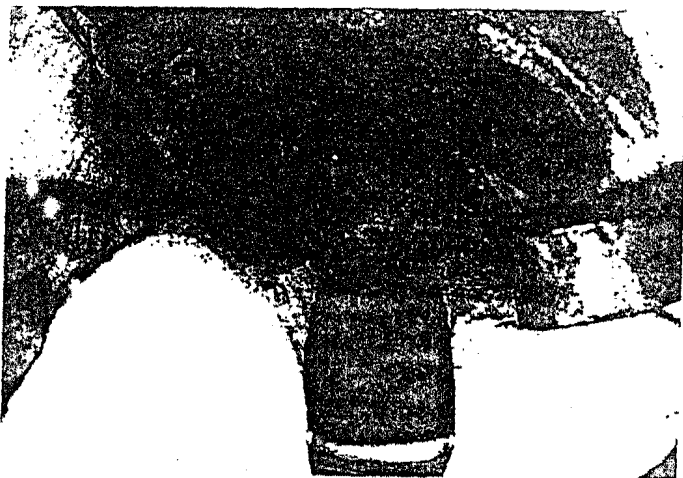
1. Ashcraft K.W., Holder T.M. – "Pediatric surgery", ed. W.B. Saunders Comp., 1993
 2. Cendron J., Schulman C. – "Urologie pediatrique", ed. Flammarion, 1985
 3. Daudet M. – "Orthopedie et chirurgie abdominale en pratique quotidienne", ed. Ellipses, 1989
 4. Davies-Christopher – "Textbook of Surgery", ed. W.B. Saunders, 1981
 5. Fevre M. – "Chirurgie infantile et orthopedie", ed. Flammarion, 1967
 6. Hays D.M. – "Pediatric Surgical Oncology", ed. Grunestratton, 1986
 7. Kelalis P.P. – "Clinical pediatric urology", ed. W.B. Saunders Comp., 1992
 8. Kemshead J.T. – "Pediatric tumors", ed. C.R.C. Press, 1989
 9. Lemerle J. – "Cancers de l'enfant", ed. Flammarion, 1989
 10. Mustard W., Rawitch M., Snyder W. et al. – "Pediatric surgery", ed. Year Book Medical Publishers, 1969
 11. Mustarde J.C. – "Plastic Surgery in infancy and childhood", ed. W.B. Saunders Comp., Philadelphia, 1971
 12. Raffensperger J.G. – "Swenson's pediatric surgery", ed. Appleton-Lange, 1990
 13. Sabetay C. – "Curs de chirurgie pediatrică", Facultatea de Medicină Craiova, 1997
 14. Zamfir Tudor – "Chirurgie viscerală, urologie și ortopedie pediatrică", ed. Științifică, 1996
-



Angiom hepatic



Același caz; angiom cutanat asociat



Chist congenital de coledoc; aspect intraoperator



Același caz.



Extrofie de vezică, sex masculin



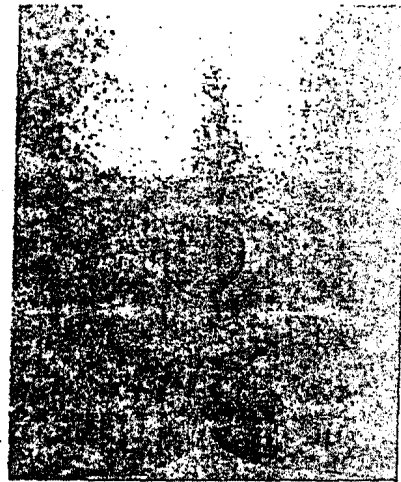
Extrofie de vezică, sex masculin



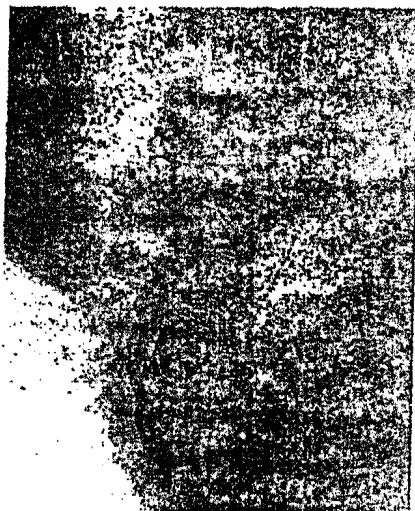
Extrofia cloacei



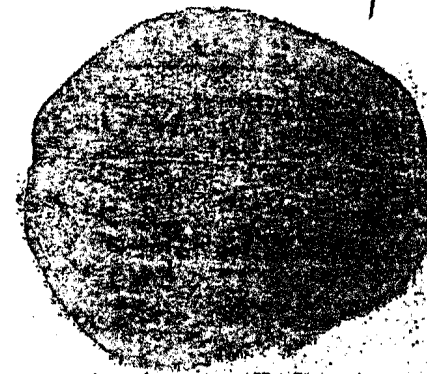
Extrofie de vezică; rezultat imediat postoperator



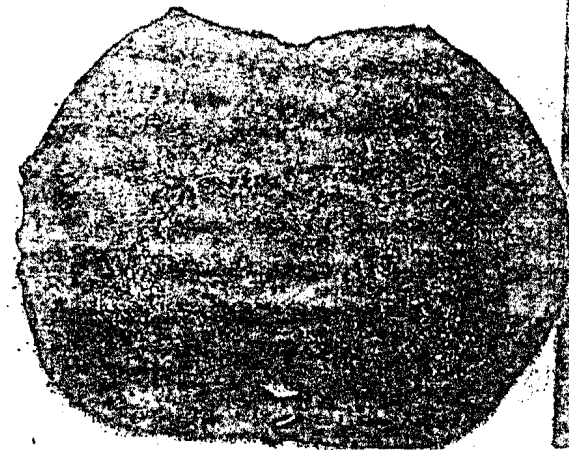
Extrofie de vezică operată; hernie inghino-scrotală bilaterală



Extrofie de vezică operată; rezultat la distanță



Hepatoblastom; secțiune parțială



Același caz; secțiune completă



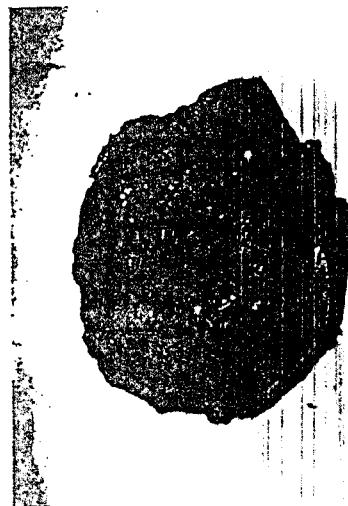
Distensie abdominală marcată în boala Hirschsprung



Aspectul intraoperator al unei colice dilatate



Același caz, secțiune longitudinală



Neuroblastom de suprarenală



Imaginotografică în neuroblastom de suprarenală dreaptă



Fistulă perineală deschisă la baza scrotului



Absența orificiului anal cu bombarea fundului de sac rectal



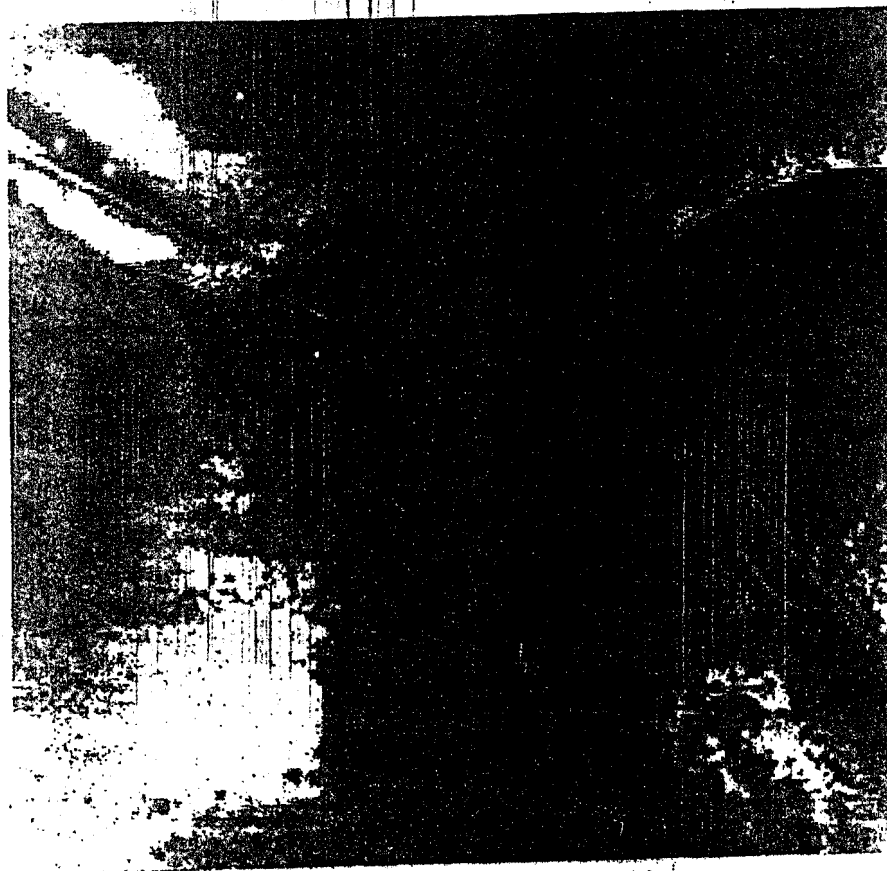
Absența orificiului anal normal, fistula la baza scrotului și extrofic de vezică



Teratom sacrococcigian; aspect intraoperator



Teratom ovarian; imagine macroscopică



ASPECTUL INTRAOPERATOR AL OLIVEI PILORICE

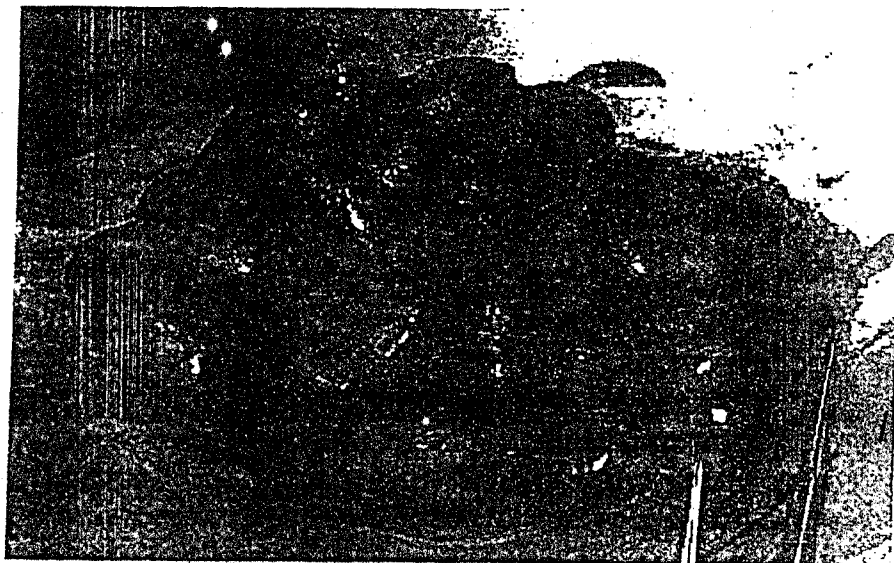
IMAGINEA RADIOLOGICĂ ÎN INVAGINAȚIE



Epispadias – aspect clinic



Același caz; se observă deschiderea uretrei pe fața dorsală a penisului, sub simfiza pubiană.



Aspect intraoperator al anselor intestinale în enterocolita ulceronecrotică: anse destinse, cu edem al peretelui, cu false membrane.



Atrezie biliară: în josul imaginii se observă calea biliară atrectică.



Același caz ca în stânga: calea biliară atrectică rezecată



Colangiografie intraoperatorie: se vizualizează un chist de coledoc de dimensiuni mari (porțiunea inferioară a opacității)